

Eckpunkte für ein Gendiagnostikgesetz

- I. Im Koalitionsvertrag für die 16. Legislaturperiode ist vereinbart worden, genetische Untersuchungen bei Menschen gesetzlich zu regeln. Dabei sollen die Bereiche geregelt werden, die angesichts der Erkenntnismöglichkeiten der Humangenetik einen besonderen Schutzstandard erfordern, um die Persönlichkeitsrechte der Bürgerinnen und Bürger zu schützen.

Im Rahmen der Humangenomforschung werden immer mehr Veränderungen des Erbguts identifiziert, die mit der Entstehung von Krankheiten ursächlich in Verbindung gebracht werden können oder die gehäuft mit ihrem Auftreten einhergehen. Die Erkenntnisse aus der Humangenomforschung kommen in der medizinischen Versorgung zur Anwendung; so können nicht nur bestehende Krankheiten diagnostiziert werden, sondern auch Krankheiten, die noch nicht ausgebrochen sind. Es können Überempfindlichkeiten und Veranlagungen für bestimmte Erkrankungen festgestellt und Vorhersagen darüber getroffen werden, mit welcher Wahrscheinlichkeit eine Erkrankung auftreten wird. Genetische Untersuchungen ermöglichen den Menschen, die unveränderbare genetische Anlage der eigenen Person zu identifizieren. Die dabei gewonnenen genetischen Informationen zeichnen sich unter anderem dadurch aus, dass sie ihre Bedeutung über lange Zeiträume behalten. Sie können daher als persönliche identitätsrelevante Gesundheitsdaten mit hohem prädiktivem Potential verbunden sein und gegebenenfalls auch Informationen über Dritte (Verwandte) offenbaren. Sie können von dem Betroffenen nicht beeinflusst werden und sind hinsichtlich ihres Umfangs und ihrer möglichen Bedeutung für den Betroffenen nicht abschätzbar.

Genetische Daten bergen prinzipiell Risiken sozialer, ethnischer und eugenischer Diskriminierung. Aufgrund ihrer besonderen Sensibilität erfordern sie ein entsprechend hohes Schutzniveau gegenüber möglichem Missbrauch. Es ist daher notwendig, den mit der genetischen Untersuchung menschlicher genetischer Eigenschaften verbundenen möglichen Gefahren für die Achtung und den Schutz der Menschenwürde, die Gesundheit und die informationelle Selbstbestimmung zu begegnen sowie eine genetische Diskriminierung zu verhindern und gleichzeitig die Chancen des Einsatzes genetischer Untersuchungen für den einzelnen Menschen zu wahren. Im Rahmen vorgeburtlicher Untersuchungen können die Ergebnisse genetischer Untersuchungen die schwangere Frau, aber auch die beteiligten

Ärztinnen und Ärzte in eine ethische Konfliktsituation bringen. In diesem Konflikt sind Grundwerte und Grundrechte menschlichen Lebens betroffen.

- II. Auf der Grundlage der Koalitionsvereinbarung sollen Regelungen insbesondere für genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken einschließlich pränataler genetischer Untersuchungen sowie für den Bereich privater Versicherungen und des Arbeitslebens und über den Umgang und den Schutz von genetischen Proben und Daten getroffen werden.

Allgemeine Anforderungen

1. Durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) wird das Recht des Einzelnen auf informationelle Selbstbestimmung im Bereich der Gendiagnostik sichergestellt. Dazu gehören sowohl das Recht, die eigenen genetischen Befunde zu kennen (Recht auf Wissen) als auch das Recht, diese nicht zu kennen (Recht auf Nichtwissen). Eine Entscheidung über die Durchführung genetischer Untersuchungen kann nur derjenige treffen, der ausreichend aufgeklärt und beraten worden ist (sog. „informed consent“). Die genetischen Untersuchungen dürfen nur erfolgen, wenn die Betroffenen in die Untersuchung rechtswirksam eingewilligt haben. Zusätzlich zur individuellen Aufklärung kommt der Beratung im Rahmen von genetischen Untersuchungen besondere Bedeutung zu. Das Gendiagnostikgesetz orientiert sich dabei an der Leitlinie zur genetischen Beratung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (s. Anlage 1). Bei der genetischen Beratung soll entsprechend der Tragweite der genetischen Untersuchung ein abgestuftes Konzept verankert werden (s. Anlage 2). So soll bei prädiktiven genetischen Untersuchungen die genetische Beratung nicht nur wie bei diagnostischen genetischen Untersuchungen als Angebot ausgestaltet sein, sondern als Ergänzung zur Aufklärung obligatorisch. Entsprechend dem anerkannten Recht auf Aufklärungsverzicht haben jedoch die Patientinnen und Patienten, die auf ausdrücklichen Wunsch nicht beraten werden wollen, das Recht auf Beratungsverzicht.
2. Der oder die Betroffene bestimmt über die Weitergabe oder Verwendung von Daten, die durch genetische Untersuchungen gewonnen worden sind. Entsprechendes gilt im Hinblick auf die Aufbewahrung und Vernichtung von genetischen Proben.

3. Niemand darf wegen seiner genetischen Eigenschaften diskriminiert oder stigmatisiert werden. Dies gilt auch für die Entscheidung, solche Untersuchungen vornehmen oder nicht vornehmen zu lassen.
4. Zur Sicherstellung des Schutzes der genetisch Untersuchten werden genetische Untersuchungen mit Gesundheitsbezug unter einen umfassenden Arztvorbehalt gestellt. Sie dürfen nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden, die eine entsprechende Qualifikation nachweisen. Ihre Durchführung erfolgt auf deren Veranlassung, nach fachlicher Weisung unter ihrer Aufsicht oder durch eine von ihnen beauftragte und dafür qualifizierte Person oder Einrichtung. Auch das Untersuchungsergebnis darf der betroffenen Person nur durch die veranlassende ärztliche Person mitgeteilt werden.

Spezielle Anforderungen an die Durchführung genetischer Untersuchungen

5. Zytogenetische und molekulargenetische Tests dürfen nur von Personen oder Einrichtungen vorgenommen werden, die dafür zertifiziert oder akkreditiert sind. Darüber hinaus werden die Anforderungen an die Durchführung von genetischen Analysen genetischer Proben, insbesondere an die Eignung und Zuverlässigkeit der Analysemethoden, die Verlässlichkeit der Analyseergebnisse, an den Befundbericht sowie an die erforderlichen Maßnahmen zur Qualitätssicherung festgelegt.
6. Die Durchführung genetischer Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen wird, sofern aufgrund einer ärztlichen Indikation ein konkreter gesundheitlicher Nutzen für die untersuchte Person zu erwarten ist, grundsätzlich unter bestimmten Voraussetzungen gesetzlich ermöglicht. Ausnahmsweise können genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen unter strengen Voraussetzungen auch zum Wohle Dritter (Familiennutzen) zugelassen werden. Dabei ist dem Kindeswohl immer Vorrang vor dem Interesse der Eltern einzuräumen und ein ablehnender Wille des Kindes zu beachten. Eine genetische Untersuchung zum Wohle Dritter kann bei nichteinwilligungsfähigen volljährigen Personen nur durchgeführt werden, wenn dies auch dem Wohl der nichteinwilligungsfähigen volljährigen Person entspricht. Wünsche der Person sind zu beachten, wenn sie nicht dem Wohl zuwiderlaufen. Ein ablehnender Wille der nichteinwilligungsfähigen volljährigen Person ist zu beachten.

7. Genetische Reihenuntersuchungen haben aufgrund ihres Charakters eine andere Qualität als Einzeluntersuchungen und dürfen grundsätzlich nur dann vorgenommen werden, wenn die Freiwilligkeit der Teilnahme gewährleistet ist, mit der Untersuchung genetische Eigenschaften mit Bedeutung für eine vermeidbare oder behandelbare Erkrankung festgestellt werden und sich für die untersuchten Personen gesundheitsrelevante Konsequenzen aus der Untersuchung ableiten lassen. Ein Screening im Hinblick auf eine Anlageträgerschaft, d.h. sog. Heterozygotentests, soll nicht zulässig sein.
8. Die vorgeburtliche genetische Untersuchung soll auf medizinische Zwecke beschränkt sein. Die Durchführung von vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen wird nur dann zugelassen, wenn die Untersuchung darauf gerichtet ist, genetische Eigenschaften festzustellen, die die Gesundheit des Fötus oder Embryos vor oder nach der Geburt beeinträchtigen können. Genetische Untersuchungen, mit denen das Vorliegen genetischer Eigenschaften des Fötus' oder Embryos, die ohne Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Fötus' oder Embryos sind, geklärt werden sollen, sind unzulässig. Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn zuvor eine hierfür qualifizierte Ärztin oder ein hierfür qualifizierter Arzt die Schwangere genetisch beraten hat; das Recht auf Beratungsverzicht bleibt entsprechend dem anerkannten Recht auf Aufklärungsverzicht davon unberührt.

Einrichtung und Aufgaben einer Gendiagnostik-Kommission

9. Zur Umsetzung der gesetzlich geregelten Anforderungen ist u.a. die Erstellung von Richtlinien in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik insbesondere zur Beurteilung genetischer Eigenschaften, zur Qualifikation von Personen zur genetischen Beratung, zu den Inhalten der Aufklärung und der genetischen Beratung, zur Durchführung von genetischen Analysen sowie an genetische Reihenuntersuchungen notwendig. Hierzu wird eine Gendiagnostik-Kommission eingerichtet, die unabhängig arbeitet und interdisziplinär aus Sachverständigen der Fachrichtungen Medizin, Biologie, Ethik und Recht zusammengesetzt ist. Die Transparenz der Tätigkeit der Gendiagnostik-Kommission wird gewährleistet; sie stellt die Information der Öffentlichkeit sicher.

Genetische Untersuchungen zur Feststellung der Abstammung

10. Genetische Untersuchungen zur Feststellung der Abstammung eines Kindes sind nur dann zulässig, wenn die Personen, von denen eine genetische Probe untersucht werden soll, in die Untersuchung eingewilligt haben. Für die aus solchen Untersuchungen zur Abstammungsfeststellung gewonnenen Daten ist dasselbe hohe Schutzniveau erforderlich wie für solche Daten, die in anderen genetischen Untersuchungen gewonnen wurden.

Arbeitswelt und Versicherungswesen

11. Im Arbeitsrecht und beim Arbeitsschutz soll die Ausgrenzung von Menschen aufgrund ihrer genetischen Disposition verhindert werden. Im **Arbeitsrecht** sollen genetische Untersuchungen auf Verlangen des Arbeitgebers daher grundsätzlich verboten sein. Außerdem darf der Arbeitgeber die Ergebnisse einer bereits in anderem Zusammenhang vorgenommenen genetischen Untersuchung nicht erfragen, entgegen nehmen oder verwenden. Im Arbeitsleben bereits praktizierte Standarduntersuchungen mit denen die gesundheitliche Eignung eines Beschäftigten für den konkreten Arbeitsplatz oder für die Tätigkeit festgestellt werden kann, sollen weiterhin zulässig bleiben.
Beim **Arbeitsschutz** sollen genetische Untersuchungen im Rahmen arbeitsmedizinischer Vorsorgeuntersuchungen nicht bzw. nur unter eng gefassten Voraussetzungen zugelassen werden. Bisherige Routineuntersuchungen auf freiwilliger Basis zum Schutz der Beschäftigten sollen aber weiterhin möglich bleiben.
12. Versicherungsunternehmen dürfen im Zusammenhang mit dem Abschluss eines Versicherungsvertrages weder die Durchführung einer genetischen Untersuchung noch Auskünfte über bereits durchgeführte genetische Untersuchungen verlangen. Eine Verwertung der Ergebnisse solcher Untersuchungen ist selbst dann nicht zulässig, wenn diese von der betroffenen Person freiwillig mitgeteilt werden. Ausnahmen sind zur Vermeidung von Missbräuchen in besonderen Fällen vorzusehen, so z.B. für den Abschluss einer Lebensversicherung mit einer sehr hohen Versicherungssumme.

Genetische Beratung¹

Im Gegensatz zu vielen anderen medizinischen Untersuchungen können genetische Untersuchungen schwerwiegende psychosoziale Auswirkungen haben und erhebliche Bedeutung für reproduktive Entscheidungen erlangen. Deshalb kommt der Beratung über genetische Risiken sowie der Beratung vor und nach genetischen Tests eine besondere Bedeutung zu. Genetische Beratung soll einem Einzelnen oder einer Familie helfen, medizinisch-genetische Fakten zu verstehen, Entscheidungsalternativen zu bedenken und individuell angemessene Verhaltensweisen zu wählen.

Die Inanspruchnahme genetischer Beratung ist freiwillig. Sie darf nur unter Einhaltung der für ärztliche Maßnahmen geforderten Rahmenbedingungen (Aufklärungspflicht, Schweigepflicht, Datenschutz etc.) durchgeführt werden. Dauer und Umfang eines Beratungsgesprächs sollen der Fragestellung und dem Beratungsziel angemessen sein. In Abhängigkeit von der Fragestellung und von den mit dem Patienten bzw. Ratsuchenden vereinbarten Inhalten und Zielen umfasst ein genetisches Beratungsgespräch:

1. Information und Beratung über medizinische Aspekte angeborener oder spät manifestierender genetisch bedingter oder mitbedingter Erkrankungen und Störungen unter Einschluss von Ätiologie, Prognose, Therapie, Prävention sowie pränatale und postnatale Diagnostik und ihre Grenzen.
2. Die Bedeutung genetischer Faktoren bei der Krankheitsentstehung und deren Auswirkungen auf die Erkrankungswahrscheinlichkeiten für den Patienten bzw. Ratsuchenden und dessen Angehörige.
3. Mögliche Wirkungsmechanismen im Falle exogener Belastungen, teratogene und/oder mutagene Risiken sowie Möglichkeiten von Prävention, Therapie und pränataler Diagnostik.
4. Hilfe bei der individuellen Entscheidungsfindung unter Berücksichtigung der jeweiligen persönlichen und familiären Situation.
5. Hilfe bei der Bewältigung bestehender bzw. durch genetische Diagnostik neu entstandener Probleme.

¹ Auszug aus der Leitlinie „Genetische Beratung“ der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik; aktualisiert 2007

Stufenkonzept zur Aufklärung und Beratung im Rahmen eines Gendiagnostikgesetzes

	Diagnostische genetische Untersuchung	Prädiktive genetische Untersuchung	Pränatale genetische Untersuchungen
Aufklärung: Inhalte	<p>Die Aufklärung umfasst insbesondere</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung einschließlich der mit dem vorgesehenen genetischen Untersuchungsmittel im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbaren Ergebnisse; dazu gehören auch die Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung sowie entweder die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihr vorzubeugen oder sie zu erkennen oder die Möglichkeiten, sie zu behandeln, 2. mögliche gesundheitliche Risiken, die mit der genetischen Untersuchung und einer dafür erforderlichen Gewinnung einer genetischen Probe für die betroffene Person – im Fall einer pränatalen genetischen Untersuchung auch für den Embryo oder Fötus – verbunden sind, 3. das Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen. <p>Die jeweiligen Inhalte werden entsprechend der Untersuchungsanlässe und -auswirkungen individuell und unterschiedlich ausgeprägt sein.</p>		
Beratung Allgemeine Grundsätze	<p>Angebot nach der genetischen Untersuchung</p> <p>Bei diagnostischen genetischen Untersuchungen bezüglich therapierbarer Krankheiten oder gesundheitlicher Störungen soll, bezüglich nicht therapierbarer Krankheiten muss die Beratung angeboten werden.</p>	<p>Verpflichtendes Angebot vor und nach der genetischen Untersuchung</p>	<p>Verpflichtendes Angebot vor und nach der genetischen Untersuchung</p>
Inhalte	<p>Die genetische Beratung erfolgt in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen. Sie umfasst insbesondere die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit einer Vornahme oder Nichtvornahme der genetischen Untersuchung und ihren vorliegenden oder möglichen Untersuchungsergebnissen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen der betroffenen</p>		

<p>Inhalte</p>	<p>Person durch die Untersuchung und ihr Ergebnis. Die beratende Person kann mit Einwilligung der betroffenen Person andere sachverständige Personen als mitberatende Personen an der genetischen Beratung beteiligen. Ist anzunehmen, dass Verwandte der betroffenen Person Träger der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften mit Bedeutung für eine vermeidbare oder behandelbare Erkrankung oder gesundheitliche Störung sind, umfasst die genetische Beratung auch die Empfehlung, diesen Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen.</p> <p>Die jeweiligen Inhalte werden entsprechend der Untersuchungsanlässe und -auswirkungen individuell und unterschiedlich ausgeprägt sein. Entsprechend dem anerkannten Recht auf Aufklärungsverzicht haben jedoch die Patientinnen und Patienten, die nicht beraten werden wollen, das Recht auf Beratungsverzicht.</p>		
			<p>Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn zuvor eine hierfür qualifizierte Ärztin oder ein hierfür qualifizierter Arzt die Schwangere genetisch beraten und ergänzend auf die Möglichkeit einer Beratung nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes hingewiesen hat; das Recht auf Beratungsverzicht bleibt entsprechend dem anerkannten Recht auf Aufklärungsverzicht davon unberührt.</p>
<p>Qualifikation</p>	<p>Ärztinnen und Ärzte, die für eine genetische Beratung qualifiziert sind.</p>		