

Das neue Gendiagnostikgesetz und seine Konsequenzen für den frauenärztlichen Alltag

Wolfram Henn

Am 1. Februar 2010 tritt das neue Gendiagnostikgesetz in Kraft. Mit den Zielen einer Stärkung der Patientenautonomie sowie eines besseren Schutzes gegen Kommerzialisierung und Missbrauch genetischer Informationen werden darin erhöhte Anforderungen an Patientenaufklärung, Einwilligung und Datenschutz gestellt. Dies betrifft auch Frauenärzte als Veranlasser genetischer Diagnostik. Sie dürfen beispielsweise künftig keine genetischen Untersuchungen mehr ohne schriftliche Einverständniserklärung veranlassen, und jede Pränataldiagnostik einschließlich nicht-invasiver Suchtests erfordert verpflichtend eine genetische Beratung. In den kommenden beiden Jahren dürfen Frauenärzte fachbezogene genetische Beratungen grundsätzlich noch selbst durchführen; danach wird dafür eine Qualifikation gefordert, deren Inhalte und Struktur noch durch die neue Gendiagnostik-Kommission gestaltet werden müssen.

Am 4. August 2009 wurde nach der Gegenzeichnung durch den Bundespräsidenten das Gendiagnostikgesetz (im Folgenden: GenDG) veröffentlicht, das am 1. Februar 2010 in Kraft tritt (1). Es handelte sich um eines der letzten Gesetzgebungsprojekte der Großen Koalition, das nach einer über mehrere Entwürfe bis ins Jahr 2001 zurückreichenden Vorgeschichte letztlich im breiten parteiübergreifenden Konsens verabschiedet wurde.

Das Gesetz hat zum Ziel, „die Voraussetzungen für genetische Untersuchungen (...) zu bestimmen und eine Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften zu verhindern, um insbesondere die staatliche Verpflichtung zur Achtung und zum Schutz der Würde des Menschen und des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung zu wahren.“ (§ 1 GenDG).

Neben den im Folgenden zu erörternden Bestimmungen zur Gendiagnostik im klinischen Kontext enthält das

Gesetz unter anderem restriktive Vorschriften zu genetischen Untersuchungen im Zusammenhang mit Arbeits- und Versicherungsmedizin sowie Abstammungsuntersuchungen. Die politisch brisanten Gebiete der genetischen Forschung und insbesondere der Präimplantationsdiagnostik blieben aus dem Gesetz ausgeklammert, weil sonst kein legislativer Konsens zu erreichen gewesen wäre.

Für Frauenärzte in Klinik oder Praxis (unter Ärzten sind in diesem Text auch Ärztinnen zu verstehen) sind vor allem diejenigen Vorschriften des GenDG von unmittelbarer Bedeutung, die sich mit Aufklärung, Einverständnis und genetischer Beratung bei pränatalen und – vor allem bei familiären Krebsdispositionen – prädiktiven genetischen Untersuchungen befassen.

Für verschiedene Fragestellungen müssen noch inhaltliche Klärungen und verbindliche Auslegungen des

Gesetzestextes erfolgen. Hierfür sowie für die Erstellung der zugehörigen Richtlinien wurde beim Robert-Koch-Institut eine unabhängige, interdisziplinär besetzte Gendiagnostik-Kommission eingerichtet.

Aufklärung und Einverständnis bei genetischen Untersuchungen

Für die Veranlassung wie die Durchführung genetischer Untersuchungen und Beratungen gilt ein allgemeiner Arztvorbehalt; Ausnahme sind lediglich Abstammungsuntersuchungen, die vom Gesetzgeber nicht als medizinische Maßnahmen angesehen werden.

Nach § 3 GenDG zählen zu den genetischen Untersuchungen sowohl genetische Laboranalysen als auch „vorgeburtliche Risikoabklärungen“. Demnach versteht der Gesetzgeber ausdrücklich auch das Ersttrimester-Screening aus mütterlichem Blut und das Nackenfalten-Screening als genetische Untersuchungen.

Pränatale Ultraschalldiagnostik, mit Ausnahme der genannten Screenings, wird vom GenDG nicht generell als genetische Untersuchungsmethode definiert; dementsprechend ist eine Ultraschalluntersuchung im Rahmen der allgemeinen Schwangerenvorsorge im rechtlichen Sinne keine genetische Untersuchung. Dagegen handelt es sich bei einer gezielten Fehlbildungsdiagnostik, beispielsweise auf eine familiär bekannte Skelettdysplasie, nach ihrer Zielsetzung zweifellos doch um eine genetische Untersuchung. Hier besteht sicherlich noch Klarstellungsbedarf.

Zu jeder genetischen Untersuchung – also auch zum NT- und Serumscreening, ebenso wie zu einer Faktor-V-Leiden-Analyse – ist eine schriftliche Einwilligung der untersuchten Person zwingend erforderlich; ohne vorliegende Einwilligungserklärung darf kein Labor eine genetische Analyse durchführen.

Vor der Einwilligung muss die verantwortliche ärztliche Person, hier also der Frauenarzt, „die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufklären“ (§ 9 Abs. 1). Hierzu gehören Informationen über die Aussagekraft der Untersuchung ebenso wie über Risiken durch die Probengewinnung, speziell auch für den Feten bei einer invasiven Pränataldiagnostik. Weiterhin muss die Patientin auf ihr „Recht auf Nichtwissen“ bezüglich der Untersuchungsergebnisse und ihr Recht auf Widerruf ihrer Einwilligung hingewiesen werden, und ihr muss bis zur Entscheidung über die Einwilligung eine angemessene Bedenkzeit zur Verfügung stehen. Genauere Fristen sind im Gesetz aber nicht genannt. Diese Aufklärungsinhalte müssen dokumentiert werden.

Nach dem Vorliegen eines genetischen Untersuchungsergebnisses soll der Patientin eine genetische Beratung angeboten werden; bei schweren, „nicht behandelbaren“ Krankheiten – genauer sind diese im Gesetz nicht ausgeführt – muss dieses Angebot erfolgen.

Datenschutz

Ergebnisse genetischer Untersuchungen dürfen nur der untersuchten Person selbst und nur durch den Arzt mitgeteilt werden, der die Untersuchung veranlasst oder die genetische Beratung durchgeführt hat. Eine Weitergabe an Dritte darf nur mit schriftlicher Einwilligung der Patientin erfolgen; bei enger Auslegung des Gesetzestextes wäre diese sogar erforderlich, wenn ein Arztbericht über

eine stationäre Behandlung an den Hausarzt genetische Untersuchungsergebnisse enthält. Hier gibt es noch Klärungsbedarf.

Das GenDG verwehrt Arbeitgebern und Versicherungsunternehmen grundsätzlich den Zugang zu genetischen Befunden. Demzufolge dürfen Arztberichte, die genetische Daten enthalten, auch dann nicht einem Versicherer zugänglich gemacht werden, wenn eine pauschale Entbindung von der Schweigepflicht vorliegt.

Genetische Untersuchungsbefunde müssen nach einer Aufbewahrungsfrist von zehn Jahren vernichtet werden. Falls Grund zu der Annahme besteht, dass mit der Vernichtung schutzwürdige Interessen der untersuchten Person beeinträchtigt werden, müssen die Untersuchungsergebnisse, so § 12 Abs. 1, „gesperrt“ werden. Wie eine solche Sperrung genau erfolgen soll und wie mit in Arztbriefen zitierten Untersuchungsergebnissen zu verfahren ist, bedarf ebenfalls noch einer genauen Regelung.

Pränataldiagnostik

Zur Indikationsstellung für eine pränatale genetische Diagnostik stellt der Gesetzgeber klar, dass sie „nur zu medizinischen Zwecken“ erfolgen darf (§ 15 Abs. 1). Gemeint ist damit die Feststellung genetischer Eigenschaften, die entweder die Gesundheit des Feten vor oder nach der Geburt beeinträchtigen oder von denen eine pränatale Behandlung abhängig ist – beispielsweise eine Kortikoidtherapie bei adrenogenitalem Syndrom.

Bezüglich der Zulässigkeit pränataler Vaterschafts- oder Geschlechtsfeststellungen wird die bisherige Rechtsunsicherheit im Sinne eines klaren Verbots beseitigt. Eine pränatale Vaterschaftsfeststellung darf nur dann erfolgen, wenn dringende Gründe für die Annahme sprechen, dass die Schwangerschaft durch eine Sexualstraftat eingetreten ist (§ 17 Abs. 6).

Falls im Rahmen einer medizinisch indizierten Pränataldiagnostik das Geschlecht des Kindes festgestellt wird, darf die Geschlechtsmitteilung an die Schwangere erst nach der 12. Schwangerschaftswoche erfolgen. Damit soll zum einen die Möglichkeit unterbunden werden, nach einer Chorionzottenbiopsie das frühzeitige Wissen um das Geschlecht des werdenden Kindes missbräuchlich für einen persönlich motivierten Schwangerschaftsabbruch nach der Konfliktindikation zu nutzen, zum anderen werden damit die jüngst aufgetretenen fetalen Geschlechtsbestimmungen aus mütterlichem Blut während des ersten Trimenons endgültig verboten.

Im Gesetzgebungsverfahren bis zuletzt umstritten war die Frage nach

Rahmenbedingungen des GenDG für die Pränataldiagnostik

Vorgeschrieben

- genetische Beratung vor und nach PND einschließlich Serum-/NT-Screening
- schriftliches Einverständnis der Schwangeren
- ab 1.2.2012 Qualifikationsvorbehalt für genetische Beratung zu PND
- Hinweis auf psychosoziale Beratung nach SchKG
- Dokumentationspflicht der genetischen Beratung
- Verzicht auf genetische Beratung nur in Ausnahmefällen mit schriftlicher Erklärung

Verboten

- frühe pränatale Geschlechtsbestimmung; Mitteilung erst nach 12. SSW
- pränatale Vaterschaftstests (Ausnahme: nach Vergewaltigung)
- pränatale Diagnostik auf spätmanifestierende Erkrankungen

der Zulässigkeit pränataler Diagnostik auf spätmanifestierende Erkrankungen. Hier hat sich die restriktive Position durchgesetzt: „Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, darf nicht vorgenommen werden“ (§ 15 Abs. 2).

Prädiktive Diagnostik

Unter einer prädiktiven genetischen Untersuchung versteht der Gesetzgeber „eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung a) einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder b) einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen“ (§ 3 Ziff. 8).

Für Frauenärzte relevant ist in diesem Zusammenhang vor allem die Familienabklärung bei erblichen Krebsdispositionen, namentlich bei BRCA1/2-assoziierten Mamma- und Ovarialkarzinomen. Eine BRCA-Mutationsanalyse bei einer selbst vom Krebs betroffenen Indexpatientin wird vom Gesetz als „diagnostische“ genetische Untersuchung aufgefasst und unterliegt bezüglich der erforderlichen Aufklärung keinen besonderen Kautelen. Die Abklärung klinisch gesunder Familienangehöriger auf eine aus der Familie bekannte BRCA-Mutation ist dagegen eine „prädiktive“ genetische Untersuchung, mit dem weiter unten ausgeführten Erfordernis einer genetischen Pflichtberatung. Die zweifelsohne sinnvolle genetische Beratung auch bei möglichen BRCA-Indexpatientinnen ergibt sich aber aus den geltenden ärztlichen Richtlinien und Empfehlungen (3).

Analysen auf genetische Risikofaktoren für multifaktorielle Krankheiten,

wie etwa eine Faktor-V-Leiden-Analyse auf Thrombophilie, haben zwar ebenfalls einen gewissen prädiktiven Charakter, allerdings in „weicher“ probabilistischer und nicht in „harter“ deterministischer Weise. Daher werden sie nach § 3 Ziff. 7 b zu den „diagnostischen“ Untersuchungen gezählt und sind nicht an eine genetische Pflichtberatung gebunden. Dagegen genügen die sattsam bekannten, teils über das Internet vermarkteten unspezifischen prädiktiven genetischen „Screeningtests“, beispielsweise auf Osteoporoseneigung, schon auf der Ebene der Aufklärung nicht den Anforderungen des GenDG; es war ein erklärtes Anliegen des Gesetzgebers, die Kommerzialisierung genetischer Diagnostik zu unterbinden.

Genetische Beratung

Besonders hohe Anforderungen stellt das GenDG an die Aufklärung und Beratung zu pränatalen und prädiktiven genetischen Untersuchungen. Während bei den üblichen postnatalen „diagnostischen“ Untersuchungen, etwa Chromosomenanalysen bei der Abklärung von Abortneigungen, eine genetische Beratung nach Vorliegen des Ergebnisses lediglich angeboten werden soll, muss verpflichtend vor und nach jeder prädiktiven – also auf eine erst zukünftig auftretende Erkrankung gerichteten – sowie vor und nach jeder pränatalen genetischen Untersuchung einschließlich der nicht-invasiven Risikoabklärung eine genetische Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt erfolgen.

Es gilt also: Ab 1. Februar 2010 darf keine Amniozentese und auch kein Ultraschall- oder Serumscreening ohne genetische Beratung durchgeführt werden!

Von dieser Verpflichtung kann nur im Einzelfall abgewichen werden, wenn die Patientin nach schriftlicher Information über die Inhalte der genetischen Beratung ihren Verzicht darauf schriftlich erklärt. Nach der Begründung zur Gesetzesvorlage (2)

Rahmenbedingungen des GenDG für die Diagnostik familiärer Krebserkrankungen (z.B. BRCA1/2)

- keine genetische Beratungspflicht bei tumortragenden Indexpatientinnen
- genetische Beratungspflicht vor und nach prädiktiver Diagnostik bei tumorfreien Risikopersonen
- Bedenkzeit zwischen Beratung und Untersuchung
- ab 1.2.2012 Qualifikationsvorbehalt für genetische Beratung
- Dokumentationspflicht der genetischen Beratung
- Verzicht auf genetische Beratung nur in Ausnahmefällen mit schriftlicher Erklärung

„wird dies jedoch die Ausnahme sein“, so dass ein routinemäßiger Verzicht auf genetische Beratung mittels eines zu unterschreibenden Standardformulars unzulässig wäre.

Bislang nicht konkret geregelt, aber wohl eher mit Interpretationsspielraum versehen ist die Frage, unter welchen Bedingungen in der genetischen Beratung vor einer Pränataldiagnostik für den – ja meist weit überwiegend wahrscheinlichen – Fall eines unauffälligen Ergebnisses ein Verzicht auf die eigentlich nach der Untersuchung geforderte zweite genetische Beratung vereinbart werden kann.

Wichtigste inhaltliche Vorgabe für die genetische Beratung ist ihre Ergebnisoffenheit und die Orientierung am Recht auf Nichtwissen der Patientin. Sie „geht über die für die Aufklärung notwendige Vermittlung von Informationen über die Eigenschaften der angewandten Untersuchungsmethode, die möglichen Untersuchungsergebnisse und ihre medizinische und psychische Bedeutung hinaus“ (2) und 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“ (1). Ausdrücklich wird vom beratenden Arzt gefordert, die Patientin über Unterstützungsmöglichkeiten für die Bewältigung von körperlichen und seelischen Belastungen zu informieren, die durch die genetische Untersuchung bzw. ihr Ergebnis entstehen können. Im Kontext der Pränataldiagnostik muss die Schwangere über die genetische Beratung hinaus auch auf ihren Anspruch auf eine psychosoziale Beratung nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz hingewiesen werden.

Pränataldiagnostik bei nicht-einwilligungsfähigen Schwangeren setzt voraus, dass ihr Vertreter genetisch beraten wurde.

Die genauen inhaltlichen Anforderungen für die genetische Beratung sollen durch die Gendiagnostik-Kommission festgelegt werden.

Qualifikationsanforderungen

Wer ist nun für die Durchführung genetischer Beratungen autorisiert? Bislang lagen genetische Beratungen im alleinigen Zuständigkeitsbereich von Fachärzten für Humangenetik oder Ärzten anderer Fachgebiete mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“, die seit mehreren Jahren nicht mehr erworben werden kann.

Nach der Begründung zum Entwurf des GenDG soll künftig aber „die Qualifikation für die genetische Beratung [...] nicht allein auf einer Qualifikation nach der Weiterbildungsordnung der Ärztinnen und Ärzte beruhen. Vielmehr wird durch die Ausweitung des Angebots von genetischer Beratung nach diesem Gesetz diese zu ausgewählten Indikationen und Krankheitsbildern auch von jeder anderen Ärztin oder jedem anderen Arzt mit einer besonderen Qualifizierung

für genetische Beratung durchgeführt werden müssen.“ Damit versucht der Gesetzgeber der absehbaren Problematik Rechnung zu tragen, dass mit den neuen Pflichtberatungen zu jeder pränatalen genetischen Diagnostik einschließlich des Risikoscreenings eine massive Ausweitung des Bedarfs nach genetischen Beratungen bevorsteht, denen derzeit keine hinreichenden personellen Ressourcen gegenüberstehen.

Die Modalitäten der Qualifizierung von Frauenärzten zu genetischen Beratern für spezifische Fragestellungen ihres Fachgebietes müssen von der Gendiagnostik-Kommission bereits in den kommenden Monaten festgelegt werden. Ausgangspunkt ist die unumstrittene Tatsache, dass die Kapazitäten der Fachärzte für Humangenetik und der Ärzte mit Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ für die Deckung des Beratungsbedarfs gerade im Zusammenhang mit pränatalem Risikoscreening bei weitem nicht ausreichen. Es müssen also bis zum Stichtag 1.2.2012 (Inkrafttreten des Qualifikationsvorbehaltes nach § 7 Abs. 3) genügend Frauenärzte eine berufsbegleitende Weiterbildung durchlaufen haben. Als deren Inhalte wären neben theoretischen, in Wochenendkursen vermittelbaren Inhalten sicherlich auch praktische Elemente wie Hospitationen und supervidierte Beratungen sinnvoll. Bis dahin lässt das Gesetz Frauenärzten die Möglichkeit offen, genetische Beratungen zu pränataler Diagnostik in eigener Verantwortung selbst durchzuführen. Welche Inhalte und welcher zeitliche Umfang dafür erforderlich sind, ist noch nicht festgelegt; zweifellos für jede genetische Beratung unverzichtbar ist eine zumindest orientierende Familienanamnese.

In jedem Fall müssen für die Implementierung der fragestellungsbezogenen genetischen Beratung in der frauenärztlichen Versorgung praktikable und haftungsrechtlich belast-

bare inhaltliche Richtlinien gestaltet werden, auch dies ist Aufgabe der Gendiagnostik-Kommission. Nicht zuletzt muss noch eine Vergütungsregelung gefunden werden, die einerseits den frauenärztlichen Beratungsaufwand angemessen honoriert, andererseits aber dem vitalen Interesse der hauptberuflichen Humangenetiker an der Erhaltung der Ressourcen ihres Fachgebietes Rechnung trägt.

Es wird nicht einfach, aber möglich sein, in den nächsten Jahren eine „genetische Basisberatung“ zu etablieren, die dem wohlbegründeten Wunsch des Gesetzgebers nach verbesserter Patientenaufklärung und gestärkter Patientenautonomie genügt, ohne die weithin gut bewährte Zusammenarbeit zwischen Frauenärzten und Humangenetikern zu beschädigen.

Literatur

1. Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG). Bundesgesetzblatt 50 (2009) 2529–2538.
2. Gesetzentwurf der Bundesregierung: Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 13.10.2008. Bundestags-Drucksache Nr. 16/10532.
3. Schmutzler R, Schlegelberger B, Meindl A et al.: Beratung, Genetische Testung und Prävention von Frauen mit einer familiären Belastung für das Mamma- und Ovarialkarzinom. Interdisziplinäre Empfehlungen des Konsortiums „Familiärer Brust- und Eierstockkrebs“ der Deutschen Krebshilfe. Zentralbl Gynäkol 125 (2003) 494–506.



Autor

Prof. Dr. med. Wolfram Henn

Institut für Humangenetik
Universität des Saarlandes
Universitätsklinikum, Bau 68
66421 Homburg/Saar
wolfram.henn@uks.eu