

## Gendiagnostik-Gesetz – wie sieht die Prognose aus?

Karl Sperling, Institut für Humangenetik, Charité, Berlin

„Derzeit besteht kein rechtlicher Handlungsbedarf“. So lautete die Aussage der interministeriellen „Benda-Kommission“ zur Genomanalyse im Jahr 1985. Seitdem haben sich zahlreiche Kommissionen in verantwortungsvoller Weise mit dieser Thematik beschäftigt. Jetzt stellt die neue Bundesregierung in ihrem Koalitionsvertrag fest: „Genetische Untersuchungen bei Menschen werden in den Bereichen gesetzlich geregelt, die angesichts der Erkenntnismöglichkeiten der Humangenetik einen besonderen Schutzstandard erfordern... Durch diese gesetzliche Regelung soll zugleich die Qualität der genetischen Diagnostik gewährleistet werden.“ Die Frage stellt sich: Reicht der derzeitige Schutz nicht aus, muss die Qualität der Diagnostik verbessert werden? Die Einführung molekulargenetischer Methoden hat eine neue Ära in der Medizin begründet. So können krankheitsrelevante genetische Veränderungen im Prinzip an jeder Körperzelle und zu jedem Zeitpunkt der Entwicklung nachgewiesen werden. Dies kann zu besserer Behandlung, bzw. zur Prävention von Krankheiten führen. Die Diagnostik kann aber auch Bedeutung für die Entscheidung haben, ob man Kinder haben will, bei pränataler Diagnostik, ob ein betroffenes Kind geboren werden soll. Die Besonderheit dieser Tests liegt zudem darin, dass eine genetische Veranlagung für eine Krankheit bereits lange vor ihrer Manifestation nachgewiesen werden kann und sich hieraus auch Konsequenzen für weitere Familienangehörige ergeben können. Eine fehlerhafte Befunderhebung oder -bewertung kann daher im Bereich der genetischen Diagnostik genauso schwerwiegende Probleme bereiten wie eine falsche Therapie.

Wichtige Folgerungen sind hieraus bereits gezogen worden: Durch die neue Approbationsordnung ist die Humangenetik Pflichtfach der Mediziner Ausbildung, durch die neue Weiterbildungsordnung werden die spezifischen Kenntnisse genetischer Beratung und Diagnostik dem Facharzt für Humangenetik vermittelt. Die Deutsche Forschungsgemeinschaft hat sich hierzu geäußert, die Bundesärztekammer entsprechende Richtli-

nien erlassen und die primär zuständige Fachgesellschaft, die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH), eine Vielzahl von Stellungnahmen und Leitlinien herausgegeben ([www.gfhev.de](http://www.gfhev.de)). Weshalb dann ein weiteres Gesetz?

1. Mit der Entwicklung automatisierter Verfahren eröffnen sich neue Perspektiven für eine quantitative Ausweitung genetischer Diagnostik. Ein Ausdruck davon sind Angebote kaum validierter Gentests durch nicht-ärztliche Vertreter, die von wirtschaftlichen Interessen geleitet werden und nicht den berufsrechtlichen Regelungen der Ärzte unterliegen.

2. Die prädiktive Diagnostik an gesunden Personen auf spät manifeste Erkrankungen, die heute immer stärker an Gewicht gewinnt, stellt besonders hohe Anforderungen an den Schutz der Klienten. Im Interesse der Rechtseinheit sollte dieser durch Bundesgesetz

und nicht durch landesrechtliche Regelungen gewährleistet werden. Es gibt bereits ein verbindliches EU-Recht für Gentests im Zusammenhang mit dem Abschluss von Lebensversicherungen und Arbeitsverträgen, die bundesgesetzgeberische Rahmenkompetenz erfordern.

3. Eine molekulargenetische Diagnostik bei bestehender Krankheit unterscheidet sich kaum von konventionellen Untersuchungsmethoden, sodass sich eine rechtliche Regulierung nicht am Testverfahren, sondern am Testergebnis orientieren muss. Die Durchführung prädiktiver Tests setzt die Sicherstellung eines ausreichenden Beratungsangebotes voraus und den Arztvorbehalt hinsichtlich der Indi-

kationsstellung. Dies wird in dem vorliegenden Gesetzentwurf vorbildlich geregelt.

Der Humangenetiker Claus Bartram hat hierbei betont, dass die genetische Beratung vor prädiktiver und invasiver pränataler Diagnostik Aufgabe des Facharztes für Humangenetik ist, dass es aber der Qualitätssicherung dient, wenn die Laboruntersuchungen einschließlich der Befundung auch von naturwissenschaftlich ausgebildeten Humangenetikern (Fachhumangenetiker GfH) erbracht werden dürfen.

Im Gesetzentwurf wird dem Datenschutz ausführlich Rechnung getragen und die Einwilligung in genetische Untersuchungen zu Forschungs-

zwecken breit geregelt. Dies begrüßt der Humangenetiker Peter Propping, warnt aber zugleich davor, die Weiterverwendung restlicher DNA-Proben generell von einem erneuten Einverständnis des Patienten abhängig zu machen. Dies bedeutet oftmals einen kaum vertret-

baren Aufwand mit schweren Nachteilen für die Forschung.

Diese wenigen Punkte zeigen, dass das Gesetz die Rahmenbedingungen vorgeben, aber zugleich genügend Flexibilität für kontinuierliche Anpassungen vorsehen muss. Dem wird der Entwurf gerecht, indem er eine staatlich autorisierte Kommission vorsieht (Gendiagnostik-Kommission), die in bewährter Weise am RKI angesiedelt ist und für die Einhaltung und Anwendung des Gesetzes Sorge tragen soll.

Es gibt tausende genetisch bedingter Erkrankungen. Wie kann man erreichen, dass es nicht Jahre dauert bis eine Diagnose gestellt und durch einen molekulargenetischen Befund verifiziert wird? Dies setzt die Etablierung humangenetischer Zentren

„Nicht auszudenken, welches Potenzial sich hier in Deutschland freisetzen ließe, wenn man im Rahmen der Ausführungsbestimmungen die entsprechende Strukturqualität schaffen würde.“

# Änderungen im Österreichischen Gentechnikgesetz (GTG)

Zusammengestellt und kommentiert von Hans-Christoph Duba

voraus, die in einem Kompetenznetzwerk zusammengeschlossen sind und mit niedergelassenen Ärzten kooperieren. Nicht auszudenken, welches Potenzial sich hier in Deutschland freisetzen ließe, wenn man im Rahmen der Ausführungsbestimmungen die entsprechende Strukturqualität schaffen würde.

In dem Gesetzesentwurf kommt zum Ausdruck, dass dadurch die Chancen dieser Diagnostik genutzt, deren Risiken abgewendet und die Forschungsfreiheit gesichert werden sollen. Dies zu beobachten, hat sich die Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften mit einem Monitoring-System zur Gentechnologie zur Aufgabe gesetzt ([www.bbaw.de/forschung/gen/index.html](http://www.bbaw.de/forschung/gen/index.html)). Vor diesem Hintergrund gilt: Heute besteht ein rechtlicher Handlungsbedarf!

Abdruck  
mit freundlicher Genehmigung von  
**BIOspektrum** 3/06 – 12. Jahrgang

## Vorwort

*Das Österreichische Gentechnikgesetz (GTG) wurde laut Beschluss des Nationalrates, (BGBl. I Nr. 127/2005, ausgegeben am 18. November 2005), geändert. Damit sind nun neben molekulargenetischen Analysen auch zytogenetische/molekularzytogenetische Analysen Bestandteil des Gesetzes (siehe §4 Z 23). In einer kürzlich stattgefundenen Besprechung mit dem Ministerium wurde festgestellt, dass Chromosomenanalysen vom Typ 1, 2, 3, oder 4 sein können (siehe § 65). Balanzierte Translokationen fallen demnach häufig unter Typ 3 oder 4. Dies bedeutet wiederum, dass alle Labors in Österreich, die Chromosomenanalysen durchführen, um eine Zulassung gem. § 68 GTG ansuchen müssen (siehe § 68 GTG). Die Qualifikation der Laborleiter bzw. Leiter der Einrichtung ist in § 68a geregelt und die Einwilligung und genetische Beratung in § 69 (siehe dort). Ebenso nimmt das GTG zu Datenschutz und Dokumentation Stellung (siehe § 71 und § 71a). Eine ausführliche Darstellung des österreichischen Gentechnikgesetzes finden Sie unter <http://www.bmbwk.gv.at/forschung/recht/gentechnik/gtg.xml>*

## Auszüge aus dem IV. Abschnitt „Genanalyse und Gentherapie am Menschen“

### §4 Z 23 Genetische Analyse

Laboranalyse, die zu Aussagen über konkrete Eigenschaften hinsichtlich Anzahl, Struktur oder Sequenz von Chromosomen, Genen oder DNA – Abschnitten oder von Produkten der DNA und deren konkrete chemische Modifikationen führt, und die damit nach dem Stand von Wissenschaft und Technik Aussagen über einen Überträgerstatus, ein Krankheitsrisiko, eine vorliegende Krankheit oder einen Krankheits- oder Therapieverlauf an einem Menschen ermöglicht.

### § 65 Genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken

(1) Genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken dürfen nur nach dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt

werden. Sie werden in vier Typen unterschieden:

1. Typ 1 dient der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, der Vorbereitung einer Therapie oder Kontrolle eines Therapieverlaufs und basiert auf Aussagen über konkrete somatische Veränderung von Anzahl, Struktur, Sequenz oder deren konkrete chemische Modifikationen von Chromosomen, Genen oder DNA-Abschnitten
2. Typ 2 dient der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, welche auf einer Keimbahnmutation beruht
3. Typ 3 dient der Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit, insbesondere der Veranlagung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende genetisch bedingte Erkrankung oder Feststellung eines Überträgerstatus, für welche nach dem Stand von Wissenschaft und Technik Prophylaxe oder Therapie möglich sind
4. Typ 4 dient der Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit, insbesondere der Veranlagung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende genetisch bedingte Erkrankung oder Feststellung eines Überträgerstatus, für welche nach dem Stand von Wissenschaft und Technik keine Prophylaxe oder Therapie möglich sind.

(2) Verwandtenuntersuchungen (§ 70) können Untersuchungen des Typs 2, 3 oder 4 sein.

### § 68 Durchführung von genetischen Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken – Behördliches Verfahren

(1) Die Durchführung von genetischen Analysen im Sinne des § 65 Abs. 1 Z 3 und 4 darf nur in hierfür zugelassenen Einrichtungen und nur auf Veranlassung eines in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharztes oder eines für das Indikationsgebiet zuständigen behandelnden oder diagnosestellenden Facharztes erfolgen.

(2) ... / (3) ... / (4) ...