

Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung nach § 15 Abs. 1 Satz 1 GenDG für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1d GenDG

in der Fassung vom 12.04.2013
veröffentlicht und in Kraft getreten
am 22.04.2013

I Vorwort

Am 01.02.2010 ist in Deutschland das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) in Kraft getreten. Die Aufgabe, Richtlinien im gesetzlichen Rahmen (§ 23 GenDG) für verschiedene Teilbereiche des GenDG zu erarbeiten, wurde der beim Robert Koch-Institut (RKI) eingerichteten Gendiagnostik-Kommission (GEKO) übertragen. Die GEKO ist aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, 2 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie 3 Vertretern der für die Wahrnehmung der Interessen der Patientinnen und Patienten, der Verbraucherinnen und Verbraucher und der Selbsthilfe behinderter Menschen auf Bundesebene

maßgeblichen Organisationen zusammengesetzt.

Die GEKO hat unter anderem den gesetzlichen Auftrag, in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik eine Richtlinie für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung nach § 15 Abs. 1 Satz 1 (GenDG) für eine Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt zu erstellen (§ 23 Abs. 2 Nr. 1d GenDG). Diese Richtlinie gilt für vorgeburtliche genetische Untersuchungen. Diese sind auf den Untersuchungszweck gerichtete genetische Analysen zur Feststellung genetischer Eigenschaften oder vorgeburtliche Risikoabklärungen einschließlich der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse.

II Anforderungen

Nach § 15 Abs. 1 GenDG darf eine genetische Untersuchung vorgeburtlich „nur zu medizinischen Zwecken und nur vorgenommen werden, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen, oder wenn eine Behandlung des Embryos oder Fötus mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch bestimmte genetische Eigenschaften beeinflusst wird, [...]“.

Zulässig sind beispielsweise vorgeburtliche genetische Untersuchungen mit dem Ziel

- der Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung (§ 3 Nr. 7a GenDG),
- der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können (§ 3 Nr. 7b GenDG),
- der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können (§ 3 Nr. 7c GenDG) und
- der Abklärung einer während der Schwangerschaft oder nach der Geburt auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung (§ 15 Abs. 1 und § 3 Nr. 8a GenDG).

Unzulässig ist 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 (vgl. § 15 Abs. 2 GenDG).

Unzulässig sind weiterhin vorgeburtliche genetische Untersuchungen auf genetische Eigenschaften, die ohne Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder des Fötus während der Schwangerschaft oder des Kindes nach der Geburt sind.

Davon abzugrenzen ist jedoch die Abklärung genetischer Eigenschaften („genetic condition“) für sog. Normalmerkmale, die den Gesundheitszustand des Embryos oder Fötus beeinträchtigen können (z. B. Blutgruppenunverträglichkeiten).¹ Eine derartige Abklärung wäre § 3 Nr. 7b GenDG zuzuordnen.

Voraussetzung für die Durchführung einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung ist in jedem Fall, dass die Schwangere nach § 9 GenDG aufgeklärt ist [1] und nach § 8 Abs. 1 GenDG eingewilligt hat.

Vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses ist die Schwangere entsprechend § 10 Abs. 2 und 3 GenDG genetisch zu beraten [2] und ergänzend auf den Beratungsanspruch nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes [3] hinzuweisen, soweit diese nicht im Einzelfall nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte auf die genetische Beratung schriftlich verzichtet hat (vgl. § 10 Abs. 2 Satz 1 GenDG). Der Inhalt der Beratung ist zu dokumentieren.

III Begründung

Die GEKO ist zu dem Ergebnis gekommen, dass eine Konkretisierung der Kriterien, die eine vorgeburtliche Untersuchung nach § 15 Abs. 1 des GenDG erlauben, nicht notwendig ist. Alle wesentlichen Eckpunkte sind im GenDG bereits hinreichend definiert.

Die GEKO hat zudem festgestellt, dass die geläufigen Krankheits- bzw. Gesundheitsbegriffe (z. B. der WHO, BZgA, Jakarta Declaration) in diesem Kontext nicht hilfreich sind, sondern im Gegenteil im Rahmen des gesetzlichen Richtlinienauftrages Probleme verursachen, da sie einerseits sehr unterschiedlich sind und andererseits in ihrer Aussage zur Gesundheit keine sinnvolle Abgrenzung verschiedener genetischer Merkmale erlauben. Der Begriff der WHO² beispielsweise würde wegen seiner Allumfassendheit eine Abgrenzung von gesundheitsrelevanten zu nicht gesundheitsrelevanten Eigenschaften erschweren und damit den Willen des Gesetzgebers konterkarieren. Andere Gesundheitsbegriffe beinhalten implizite Wertungen in Bezug auf Abweichungen vom Üblichen (sog. „Normalen“). Es ist aber notwendig, eine darauf basierende Diskriminierung zu vermeiden. Es darf nicht der Eindruck erweckt werden, als sollte durch eine Richtlinie eine Bewertung von Embryonen vorgenommen werden. Aufgrund dieser grundsätzlichen Erwägungen hat die GEKO darauf verzichtet, Begriffsdefini-

tionen zu verwenden, die über den Gesetzestext und die Definition der gesundheitlichen Beeinträchtigung hinausgehen.

Inkrafttreten

Diese Richtlinie wird nach Verabschiedung ihrer endgültigen Form durch die GEKO mit der Veröffentlichung auf der Homepage des RKI wirksam.

Literatur

1. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. – zuletzt geändert am 16.11.2012. http://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/Gendiagnostik-Kommission/Richtlinien/Richtlinien_node.html (Zugegriffen: 05.04.2013)
2. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß 23 Abs. 2 Nr. 2a und 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. http://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/Gendiagnostik-Kommission/Richtlinien/Richtlinien_node.html (Zugegriffen: 05.04.2013)
3. Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (Schwangerschaftskonfliktgesetz – SchKG). <http://www.gesetze-im-internet.de/beratungsg/> (Zugegriffen: 05.04.2013)
4. World Health Organization (1948) Preamble of the Constitution of the World Health Organization as adopted by the International Health Conference, New York, 19 June–22 July 1946; signed on 22 July 1946 by the representatives of 61 States (Official Records of the World Health Organization, no. 2, p. 100) and entered into force on 7 April 1948. The definition has not been amended since 1948. <http://apps.who.int/gb/bd/PDF/bd47/EN/constitution-en.pdf> (Zugegriffen: 05.04.2013)

¹ Vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 32.

² „Health is a state of complete physical, mental and social well-being and not merely the absence of disease or infirmity“ [4].