

Gemeinsame Stellungnahme (Kurzfassung) der Telematikplattform für medizinische Forschungsnetze (TMF) und des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN)

zum „Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)“

Ziel des nun im Entwurf vorliegenden „Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)“ soll der Schutz der informationellen Selbstbestimmung beim Umgang mit solchen persönlichen Daten sein, die Untersuchungen „zu medizinischen Zwecken, zur Klärung der Abstammung sowie im Versicherungsbereich und im Arbeitsleben“ entstammen (§2, Abs. 1). Dieses Ansinnen ist ebenso zu würdigen wie der Wille, im Gegensatz zu früheren Entwürfen die genetische Forschung aus dem Regelungsbereich des Gesetzes herauszunehmen und so übergebührende Behinderungen wissenschaftlicher Arbeit zu vermeiden. Eine eingehende Prüfung des Entwurfs lässt jedoch Zweifel entstehen, ob sich die gewünscht klare Abgrenzung zwischen medizinischer Forschung und Versorgung mit dem Gesetz in seiner jetzigen Form erreichen lässt. Unserer Einschätzung nach könnte es stattdessen insbesondere in der translationalen genetischen Forschung zu erheblichen Beeinträchtigungen führen. Die folgende Stellungnahme soll unsere Vorbehalte darlegen und begründen, um am Ende daraus Anregungen für konkrete Änderungen des Gesetzestextes abzuleiten. Wir hoffen, damit der erkennbaren Intention des Gesetzentwurfs gerecht zu werden und einen Beitrag zur Vermeidung negativer Auswirkungen des GenDG auf die genetische Forschung in Deutschland und deren Nutzen für künftige Patientengenerationen zu leisten.

Der „Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)“ verfolgt das wichtige Anliegen,

- biomedizinische Daten mit persönlicher Bedeutung unter besonderen Schutz zu stellen,
- das Recht auf informationelle Selbstbestimmung zu stärken und
- mögliche Diskriminierungs- und Stigmatisierungspotentiale biomedizinischer Daten zu vermeiden.

Dabei beschränkt das GenDG seine Regelungsmaterie auf genetische Untersuchungen „zu medizinischen Zwecken, zur Klärung der Abstammung sowie im Versicherungsbereich und im Arbeitsleben“ (§2, Abs. 1). Im Gegensatz zu früheren Entwürfen sollen also „genetische Untersuchungen und Analysen und der Umgang mit genetischen Proben und Daten zu Forschungszwecken“ dezidiert aus dem Anwendungsbereich des GenDG ausgeklammert werden. Aus Sicht der Telematikplattform für medizinische Forschungsnetze (TMF) und des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN) ist diese Einschränkung des Geltungsbereichs des GenDG zu begrüßen, da sie dazu dienen wird, die Chancen der genetischen Forschung und ihres Potentials für den Aufbau einer personalisierten Medizin in Deutschland zu wahren. Es stellt sich allerdings die Frage, ob der Versuch einer forschungsfreundlichen Ausgestaltung des GenDG in seiner jetzigen Form der rechtspraktischen Realität standhalten kann.

Der Begriff „genetische Forschung“ wird in der Entwurfsbegründung definiert als „die allgemeine Erforschung von Ursachenfaktoren menschlicher (vererbter) Eigenschaften. Sie zielt nicht auf konkrete Maßnahmen gegenüber einzelnen Personen“ (Entwurfsbegründung, S. 33). In vielen Wissenschaftsbereichen ist eine solche Differenzierung zwischen „allgemeiner Erforschung“ und „konkreter Maßnahme“ aber nicht möglich. Gerade in der klinischen und translationalen Forschung bilden individuell angewandte diagnostische - auch gendiagnostische - Verfahren und deren Resultate einen integralen Bestandteil der wissenschaftlichen Herangehensweise. Nur durch die Betrachtung konkreter Befunde und deren Konsequenzen lassen sich neue Erkenntnisse über Wert und Unwert diagnostischer und therapeutischer Verfahren erlangen, insbesondere im Hinblick auf die spätere Anwendbarkeit der fraglichen Verfahren auf spezielle Patientenkollektive. In solchen Fällen besteht also gleichermaßen die individuelle Indikation zur (gen)diagnostischen Untersuchung und ein allgemeiner Forschungszweck. Vielfach tritt der Forschungszweck sogar in den Vordergrund¹. Der Entwurf des GenDG lässt offen, ob und wieweit in solchen Situationen die Regelungen greifen sollen, die das Gesetz explizit für genetische Untersuchungen "zu medizinischen Zwecken, zur Klärung der Abstammung sowie im Versicherungsbereich und im Arbeitsleben" vorsieht (Einwilligungen, Möglichkeit der Vernichtung der Proben,

¹ Ein Beispiel für die Überlagerung patienten- und forschungsspezifischer Belange in der Gendiagnostik liefert die Suche nach modifizierenden genetischen Faktoren für häufige und gut therapierbare Erkrankungen, so z.B. für die Eisenspeicherkrankheit Hämochromatose. Im Rahmen einer groß angelegten Studie in Großbritannien wurde hierzu ein großes Kollektiv gesunder Blutspender auf das Vorliegen der krankheitsverursachenden - aber niedrig-penetranten - Mutationen im HFE-Gen untersucht (McCune *et al.*, 2006, Iron loading and morbidity among relatives of *HFE* C282Y homozygotes identified either by population genetic testing or presenting as patients. *Gut* 55: 554-562). Es erfolgten in dieser Studie also gendiagnostische Untersuchungen, die aber gleichzeitig integraler und unverzichtbarer Bestandteil des Forschungsvorhabens selbst waren.

qualifizierter Arztvorbehalt etc.). Im primären Forschungskontext muss das grundrechtlich garantierte Recht auf Forschungsfreiheit gelten, was u.a. darin besteht, dass Forschende selbst festlegen, was Forschung ist und was diese zu leisten hat. Die darüber im Entwurf des GenDG herrschende Unklarheit birgt das Risiko, dass die Zuordnung genetischer Untersuchungen zu Forschung bzw. Versorgung in Zukunft Gerichten überlassen bleibt, die im Einzelfall über die Frage der Anwendung des GenDG entscheiden müssen.

Neben der konkreten Unsicherheit hinsichtlich seines Geltungsbereichs hinterlässt das geplante GenDG auch den Eindruck, dass es genetischen Untersuchungen eine Sonderstellung zuweist, die sich sachlich unbegründet allein aus der angewandten Analysetechnik ergibt. Der eigentliche Regelungsbedarf im Kontext diagnostischer Verfahren - auch und gerade als Grundlage wissenschaftlicher Forschung - sollte sich aber sinnvoller Weise aus der Eingriffstiefe der Ergebnisse für die betroffenen Personen, dem prädiktiven Wert der Verfahren und aus den davon abhängigen psychischen und sozialen Folgen herleiten. Viele mit genetischen Methoden erhobene Daten haben nämlich eine deutlich geringere Eingriffstiefe und einen erheblich schwächeren prädiktiven Wert als Befunde, die mit nicht-genetischen Methoden erhoben werden. Für letztere liefert die Diagnose von Zystennieren ein eindrucksvolles Beispiel, bei der durch ein bildgebendes Verfahren (Sonographie) eine genetisch bedingte Erkrankung nachgewiesen wird. Es muss den Autoren des Gesetzentwurfs zugute gehalten werden, dass eine Festlegung des rechtlichen Regelungsbedarfs in Abhängigkeit der oben genannten Kriterien (Eingriffstiefe etc.) äußerst schwierig ist. Andererseits erscheint eine systematische Ungleichbehandlung genetischer und nicht-genetischer Diagnostik ethisch und verfassungsrechtlich noch problematischer. Wenn allein die Methode die Schutzwürdigkeit der damit erhobenen Daten bestimmt, führt dies zu einer Benachteiligung der genetischen Forschung gegenüber anderen medizinischen Wissenschaftszweigen. Auch wenn der Bund formal gemäß Art. 74 Abs. 1 Nr. 26 GG über die Gesetzgebungskompetenz für eine solche Ungleichbehandlung verfügt, fehlt ihr nach unserer Einschätzung jede fachliche Begründung.

Abschließend möchten wir zu bedenken geben, dass die gesetzlich festgeschriebene, problematisierende Betonung einer Sonderstellung der Genetik gegenüber anderen diagnostischen Verfahren erhebliche Auswirkungen auf die öffentliche Wahrnehmung der genetischen Forschung in Deutschland haben dürfte. Sie wird die Bereitschaft von Patienten und Spendern, sich an genetischen Untersuchungen zu beteiligen, ebenso negativ beeinflussen wie den Willen öffentlicher und privater Förderer, solche Forschung zu unterstützen, und die Neigung junger Wissenschaftler, in diesem Wissenschaftsfeld eine Karriereoption zu erblicken.

Alternative Regelungsvorschläge:

Wenngleich der vorliegende Entwurf des GenDG dessen Anwendung „auf die Forschung“ (§ 2 Abs. 2, Nr. 1) ausdrücklich ausklammert, so dürfte sich ein späteres forschungsbezogenes Gesetz mit großer Sicherheit am geltenden GenDG orientieren. Das gilt insbesondere für die Zweckbestimmung und den Gültigkeitsbereich eines solchen Gesetzes sowie für die gesetzlichen Begrifflichkeiten. Bis zur Schaffung eines forschungsbezogenen Gesetzes ist in rechtspraktischer Hinsicht außerdem zu erwarten, dass Gerichte bei der Behandlung von Fällen unregelter genetischer Forschung im Wege der Analogie auf ein (dann schon in Kraft befindliches) GenDG und dessen amtliche Begründung zurückgreifen werden.

Aus diesem Grund und mit dem Ziel, durch entsprechende Auslassklauseln eine Beeinträchtigung der genetischen Forschung in Deutschland zu vermeiden, empfehlen wir dem Gesetzgeber für den Fall der Umsetzung des GenDG eine vorherige Änderung des § 2.

- Zum einen sollte der Anwendungsbereich des Gesetzes am Ende von Abs. 1 durch Verwendung der Formulierung „...zu Zwecken der medizinischen Versorgung und Aufklärung, ...“ präzisiert werden.
- Darüber hinaus empfiehlt sich die Einfügung eines Passus in Abs. 2 Nr. 1, der unter „Forschungszwecken“ solche gendiagnostischen Untersuchungen subsumiert (und damit vom Regelungsbereich des GenDG ausnimmt), die wesentlicher Bestandteil eines Forschungsvorhabens sind und bei denen die individuelle Diagnosestellung nicht alleiniger oder hauptsächlicher Zweck der Untersuchung ist.

Grundsätzlich bleibt jedoch die Frage, ob für die Regelung des Umgangs mit medizinisch-diagnostischen Daten nicht ein grundlegend anderer Ansatz verfolgt werden sollte, der sich statt an der Methodik an den Auswirkungen von Verfahren orientiert. Wir verweisen hierzu auf die ausführliche Fassung unserer Stellungnahme.