



**Berufsverband Deutscher
Humangenetiker (BVDH) e.V.**

Vorstand

Präsidentin

Prof. Dr. med. Dipl. Chem. Elke Holinski-Feder

Vizepräsident

Prof. Dr. rer. nat. Thomas Eggemann

Schatzmeister

PD Dr. rer. nat. Markus Stumm

Schriftführerin

Prof. Dr. med. Gudrun Göhring

Weitere Vorstandsmitglieder

Dr. med. Saskia Kleier

Dr. rer. nat. Heinz Gabriel

Dr. rer. nat. Yvonne Behrens

Geschäftsstelle

Linienstraße 127

10115 Berlin

Tel. +49-(0)30-55 95 44 11

Fax +49-(0)30-55 95 44 14

info@bvdh.de

www.bvdh.de

UID DE 238391914

Finanzamt für Körperschaften1 Berlin

VR 28407B Amtsgericht Charlottenburg

BVDH e.V. • Linienstraße 127 • 10115 Berlin
GfH e.V. • Inselkammerstr. 2 • 82008 München-Unterhaching

An die
Geschäftsstelle der Gendiagnostik-Kommission
Robert Koch-Institut
Nordufer 20
13353 Berlin

21.1.2022

Stellungnahme des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker (BVDH)
und der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) zur

**Neufassung einer Richtlinie der GEKO-Richtlinie für die
Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen
Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß
§ 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG (revidierte Fassung vom 19.11.2021)**



german society of human genetics
www.gfhev.de

Vorstand im Sinne des §26 BGB

Präsident

Prof. Dr. med. Olaf Rieß, Tübingen

Vizepräsidentinnen

Prof. Dr. Kerstin Kutsche, Hamburg

Prof. Dr. Evelin Schröck, Dresden

gfH-Geschäftsstelle

Dr. rer. biol. hum. Christine Scholz

Inselkammerstraße 2

82008 München-Unterhaching

Tel. 0049 (0)89-55 02 78 55

organisation@gfhev.de

Vereinsregister München

VR 12341

Finanzamt München f. Körperschaften

Steuernummer 143/212/60471

UID DE 245 88 70 21

Lieber Herr Dr. Tönnies,
sehr geehrte Damen und Herren,

vielen Dank für die Möglichkeit, zur geplanten Revision der oben genannten
Richtlinie Stellung zu nehmen.

Der Berufsverband Deutscher Humangenetiker BVDH und die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik begrüßen die in der Richtlinie beschriebenen aktualisierten Ausführungen zur Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß §23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG, die die zuständige Arbeitsgruppe der GEKO im Rahmen des gesetzlichen Auftrags der GEKO vorbereitet hat. Die Vorstände des BVDH und der GfH haben sich mit dem Entwurf auseinandergesetzt und bitten die GEKO, folgende Anmerkungen bzw. Vorschläge zu prüfen:

1. Verwendung des Begriffs „opportunistisches Screening“

Die Konnotation des deutschen Begriffs „opportunistisch“ unterscheidet sich u.E. von dem englischen Begriff „opportunistic“. Aus diesem Grund sollte geprüft werden, im deutschen Text die englische Form „opportunistic“ als solche gekennzeichnet zu verwenden oder durch einen anderen Begriff (z.B. „intendiert prädiaktiv“) zu ersetzen.

2. Aufnahme der Erläuterung der Begriffe „Zusatzbefunde“ und „Zufallsbefunde“

Die GEKO hat die o.g. Begriffe zwar bereits in früheren Veröffentlichungen definiert (z.B. 3. Tätigkeitsbericht, S. 56), für die Leser wäre aber eine kurze Definition in Absatz III.3, z.B. als Fußnote, hilfreich. Es sollte deutlich werden, dass Zusatzbefunde innerhalb des Untersuchungszwecks erhoben werden können, wenn der Patient z.B. ein „opportunistic“ Screening wünscht und somit der Untersuchungszweck erweitert wird.

3. Die Einordnung des „opportunistischen“ Screenings

als „eigenständige prädiktive genetische Untersuchung“ wird zwar explizit beschrieben, erscheint aber in der auf Seite 3, Zeilen 14-21 gelisteten Unterscheidung der Untersuchungszwecke nicht ausdrücklich. Zum Verständnis wäre hilfreich, in dieser Auflistung das „opportunistic“ Screening mit zu nennen.

Wir schlagen vor, die Systematik der Auflistung in den Zeilen 14-21 zu den verschiedenen Formen genetischer Untersuchungen in nachfolgenden Text wieder aufzunehmen, ergänzt durch „opportunistic“ Screening, und zu allen Formen genetischer Analysen eine Aussage zu treffen. Dadurch sollte deutlich werden, wer welche Untersuchung veranlassen darf. Auch wird klar, dass das „opportunistic“ Screening nur von einem/r Facharzt/ärztin für Humangenetik veranlasst werden darf. Zu vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen und genetischen Reihenuntersuchungen werden in der aktuellen Version keine Aussagen getroffen.

4. Abschnitt III.3.1. Aufklärung über die Eignung und Zuverlässigkeit der Methode

Die Aufklärung über die Methode, ihr Prinzip, ihre Chancen und Limitationen wird berechtigterweise als Inhalt der Beratung genannt, allerdings wird der Umfang nicht präzisiert. Es wäre hilfreich zu nennen, ob es nur um eine ganz allgemeine Erläuterung des Verfahrens (z. B. Adressierung des Gesamtexoms im Rahmen der Whole Exom-Sequenzierung) gehen soll, oder ob eine detaillierte Erläuterung der Methode erfolgen sollte (z.B. die methodisch bedingte Nicht-Adressierung von Intronvarianten oder Repeats). Wir möchten zu bedenken geben, dass viele klinisch tätige Ärzte mit der genauen Beschreibung der humangenetischen Methodik überfordert sind. Die Aufklärung sollte sich auf den methodischen Umfang der Analyse beschränken. Auch liegt es in der Verantwortung des Facharztes/der Fachärztin, die die Analyse durchführt, Indikation und Sinnhaftigkeit der Anforderung sowie die hierfür beauftragte Technologie zu überprüfen.

5. Abschnitt III.3.3, Zeile 16: „Um solche Befunde möglichst zu vermeiden, sollte eine indikationsbezogene, phänotypzentrierte Auswertestrategie genutzt werden.“

Vor dem Hintergrund der zunehmenden Erweiterungen im Diagnostikauftrag (Whole Exome, Whole Genome Sequenzierung) ist der Hinweis auf die Vermeidung von Zufallsbefunden notwendig, durch die Verwendung des Hilfsverbs „sollte“ erhält der Satz in dieser Richtlinie möglicherweise den juristischen Sinn einer Ermessensvorschrift. Wir schlagen vor, den Satz abzuändern, z.B. in Form von „... kann eine indikationsbezogene, ... Auswertestrategie hilfreich sein“. Damit wird ausgedrückt, dass eine gezielte Strategie zwar die Methode der Wahl ist, aber eine breiter ausgerichtete Auswertung nicht im Widerspruch zu der Richtlinie steht.

6. IV. Begründung

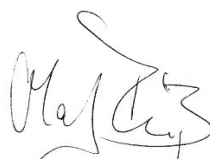
Die Vorstände von GfH und BVDH begrüßen die Klarstellung, dass jede Ärztin/jeder Arzt mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung im prädiktiven Kontext des jeweiligen Fachgebiets eine prädiktive genetische Untersuchung im eigenen Fachgebiet beauftragen und das Ergebnis mitteilen darf. Allerdings wird u.E. die Aussage der letzten Sätze (Seite 10, Zeilen 19-23) nicht deutlich. Wir möchten die GEKO bitten, diesen Abschnitt umzuformulieren und uns zur Stellungnahme erneut zur Verfügung zu stellen.

Gerne stehen wir für Rückfragen zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. med. Dipl. Chem. E. Holinski-Feder
Präsidentin des BVDH e.V.



Prof. Dr. med. Olaf Rieß
GfH-Präsident