

Foto: Superbild

Eine Freiheitsstrafe droht Ärzten, die eine Amniozentese ohne entsprechende Aufklärung und Dokumentation durchführen.

EIN JAHR GENDIAGNOSTIKGESETZ

Überregulierter ärztlicher Alltag

Viele „Geburtsfehler“ werden dem seit Februar 2010 geltenden Gendiagnostikgesetz bescheinigt. Ärzte stehen den neuen Anforderungen oft ratlos gegenüber, nun sollen Richtlinien mehr Klarheit schaffen. Die erste tritt bald in Kraft.

Als das „Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen“ nach jahrelangen Debatten im April 2009 verabschiedet wurde, machten Parlamentarier noch einmal das Kernanliegen deutlich: Der Gesetzgeber wolle auf die verbreitete Furcht vor dem „gläsernen Menschen“ reagieren, ohne die Chancen zu verstellen, die der biomedizinische Fortschritt für Vorbeugung und Behandlung schwerster Krankheiten birgt. Ein medizinrechtlicher und ethischer Balanceakt, der in einer umfangreichen Regelung über die Zulässigkeit genetischer Diagnostik und den Umgang mit Testergebnissen mündete: angefangen von der pränatalen Diagnostik genetisch bedingter Störungen über Abstammungsgutachtungen bis hin zu Tests für den Arbeits- und Versicherungsbereich. Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) soll einen angemessenen Ausgleich

schaffen zwischen dem Recht auf Wissen und auf Nichtwissen sowie in Verbindung mit Vorschriften zur Beratung das Recht auf informationelle Selbstbestimmung sichern. Und es sollen Mindeststandards für die Qualität genetischer Untersuchungen festgelegt werden.

Gendiagnostik weit definiert

Ein Jahr ist seit dem Inkrafttreten des Gesetzes am 1. Februar 2010 vergangen. Inzwischen hat die Ärzteschaft erste Erfahrungen mit der Umsetzung gesammelt. Und die ist offenbar problematisch. „Das Gesetz ist mit einigen Geburtsfehlern behaftet“, erklärt Prof. Dr. med. Peter Propping, Humangenetiker an der Universität Bonn, dem Deutschen Ärzteblatt. Die enorme Breite der Definition von genetischen Untersuchungen führe zu einer Überregulierung. „Untersuchungen auf der Ebene der Genprodukte werden im

Gesetz ebenfalls als genetische Untersuchungen definiert“, sagt Propping. Dies führe zu nicht sinnvollen Anforderungen an Ärztinnen und Ärzte. Beispielsweise müsse dem Gesetz zufolge bei einer Cholesterinbestimmung der Patient über die Möglichkeit der dominant erblichen Hypercholesterinämie aufgeklärt und beraten werden, wenn in der Familie ein Herzinfarkt vorgekommen sei.

An diesem Beispiel wird deutlich: Keineswegs sind nur Humangenetiker von dem Gesetz betroffen, vor allem auch für Gynäkologen, Pädiater, Internisten, Allgemeinmediziner, Pathologen und Neurologen gelten neue Anforderungen. Denn alle Ärztinnen und Ärzte, die eine genetische Untersuchung veranlassen (und nicht diejenigen, die sie im Auftrag durchführen), sind verpflichtet, ihre Patienten aufzuklären und eine schriftliche Einverständniserklärung zur Untersuchung einzuholen. ▶

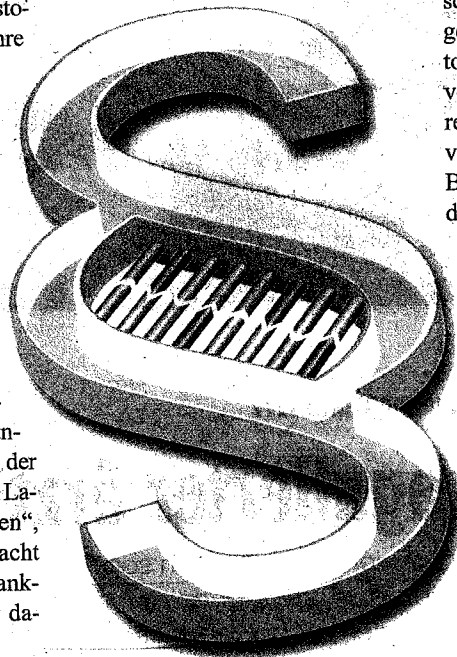
Einen „hohen Beratungsaufwand und eine überbordende Bürokratie für Gynäkologen“ brachte das Gesetz nach Ansicht von Dr. med. Klaus König, Vorsitzender des Landesverbandes Hessen des Berufsverbandes der Frauenärzte. Viele zusätzliche Beratungen und Verwaltungsarbeiten seien notwendig, ohne dass diese Leistungen gesondert honoriert würden: „In der normalen Sprechstunde ist das nicht zu leisten. Frauenärzte stoßen zeitlich und finanziell an ihre Grenzen“, erklärt der in Steinbach (Taunus) niedergelassene Frauenarzt.

Nach § 10 GenDG müssen König und seine Kollegen schwangere Patientinnen nach medizinischen, psychischen und sozialen Aspekten beraten und dies genau dokumentieren. „Selbst vor einer Blutabnahme mit der Frage nach Gerinnungsstörungen müssen wir unsere Patientinnen über den Faktor-V-Mangel aufklären. Ohne Unterschrift der Schwangeren weigert sich das Labor, die Blutprobe anzunehmen“, berichtet er. Bestehe der Verdacht auf eine genetisch bedingte Krankheit, seien Gynäkologen ferner dazu verpflichtet, betroffenen Patientinnen zu erläutern, was die Ergebnisse einer Pränataldiagnostik für sie und das Ungeborene bedeuten könnten. Zu diesen Untersuchungen zählen nach § 3 Nr. 3 GenDG der Triple-Test, der Ersttrimestertest, die Nackenfaltenmessung, die Amniozentese, die Chorionzottenbiopsie und die Nabelschnurpunktion. Ein Nichtbefolgen der neuen Regelungen kann für Frauenärzte gravierende juristische Folgen haben: So kann ein Arzt, der beispielsweise eine Amniozentese ohne entsprechende Aufklärung durchführt, mit einer Freiheitsstrafe von einem bis zwei Jahre bestraft werden.

„Wir fordern die Kassenärztliche Bundesvereinigung deshalb auf, ihr Schreiben vom März vergangenen Jahres zurückzuziehen, in dem sie die Kassenärztlichen Vereinigungen sowie Ärztinnen und Ärzte aufgefordert hatte, Leistungen im Zusam-

menhang mit Aufklärungen und Einwilligungen und genetischen Beratungen nach § 8 bis 11 GenDG nicht zu erbringen, solange es keine Vergütung gibt“, betonte König gegenüber dem Deutschen Ärzteblatt.

Der Frauenarzt weist darüber hinaus auf eine gefährdete flächendeckende Versorgung durch ärztliche Geburtshelfer im belegärztlichen Bereich hin, die weite Wege für



„Das Gesetz fordert zusätzliche Beratungen, die nicht vergütet werden.“

Klaus König, niedergelassener Frauenarzt in Steinbach

Kreißende zur Folge hat. „Vor allem ländliche Kliniken haben bereits jetzt Schwierigkeiten, belegärztliche Geburtshelfer zu finden“, berichtet König. Der Grund: Die Berufspflichtprämie von niedergelassenen Frauenärzten, die auch geburtshilflich belegärztlich tätig seien, habe sich sprunghaft erhöht. „Die Prämien sind von etwa 13 000 Euro pro Jahr auf 24 000 bis 48 000 Euro jährlich gestiegen“, sagt König. „Diese Kostenexplosion zwingt viele belegärztlich tätige Kollegen dazu, die Geburtshilfe aufzugeben.“

Die Fachverbände aus dem Bereich der Pädiatrie waren bereits gegen den Entwurf des Gesetzes Sturm gelaufen, nun sehen auch sie ihre Befürchtungen bestätigt. Zwar halten sie das grundsätzliche Anlie-

gen für richtig, Menschen vor Gefahren oder Missbrauch genetischer Diagnostik zu schützen. Auch den Pädiatern bereiten der Arztvorbehalt (§ 7), Bestimmungen zu Einwilligung (§ 8), Aufklärung (§ 9) und Befundübermittlung (§ 11) besondere Probleme. Ihre Hauptkritik jedoch: In den Geltungsbereich des Gesetzes fällt das Neugeborenen-screening. Denn unter einer „genetischen Analyse“ versteht der Gesetzgeber nicht nur molekular- und zytogenetische Analysen, also solche von Chromosomen und Nukleinsäuren, sondern auch Untersuchungen von Genprodukten (§ 3 Absatz 2 c). Bereits einen Tag nach Inkrafttreten des Gesetzes konkretisierte die Gendiagnostikkommission (GEKO), ein mit der Erarbeitung von Richtlinien beauftragtes Expertengremium am Robert-Koch-Institut, die Definition: Laboruntersuchungen seien dann genetische Analysen im Sinne des Gesetzes, wenn sie mit der expliziten Fragestellung nach bestimmten genetischen Eigenschaften veranlasst würden (1). Um der Manifestation von angeborenen, behandelbaren Endokrinopathien und Stoffwechselerkrankungen vorzubeugen, werden beim Neugeborenen-screening optimalerweise zwischen der 48. und 72. Lebens-

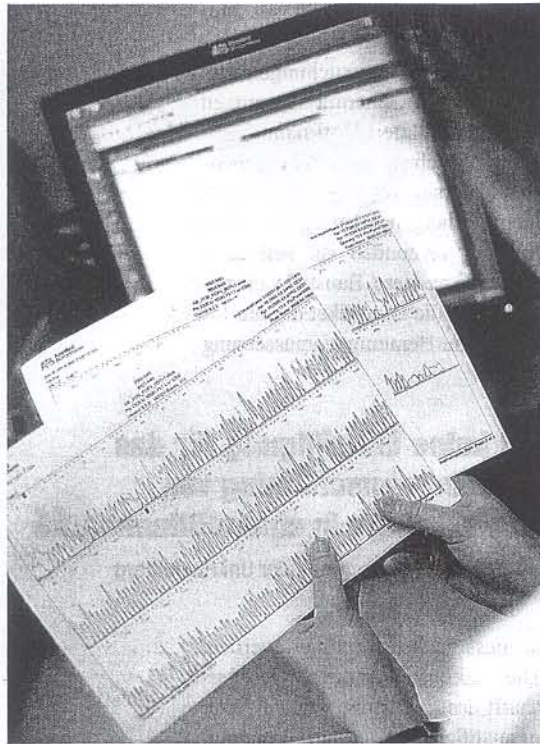
stunde Blut entnommen, um Hormone oder Stoffwechselprodukte zu untersuchen. Für die Metabolitenanalyse hat der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) mit Wirkung vom April 2005 die Tandemmassenspektroskopie als labormedizinische Standardmethode in die Kinderrichtlinien aufgenommen (2). Die Zahl der gescreenten Stoffwechselerkrankungen wurde auf zwölf erhöht.

Weil bei einigen Krankheiten die rechtzeitige Behandlung ein Wettlauf mit der Zeit ist, müssen die Labore den Richtlinien zufolge eine Sechstageswoche sicherstellen und die Probe am Tag des Eintreffens untersuchen (3). Über pathologische Befunde muss unverzüglich informiert werden.

Die neuen rechtlichen Regelungen erschweren nun aber einen raschen Kommunikationsfluss bei pathologischem Befund. „Viele Pädiater, Hebammen, Säuglingsschwestern, aber auch Labormediziner wurden mit Inkrafttreten des Gesetzes extrem verunsichert“, sagt Prof. Dr. med. Georg Hoffmann (Universitätsklinik Heidelberg). „Wenn es bislang einen pathologischen Befund gab, der einer raschen Reaktion bedarf, hat das Labor versucht, so schnell wie möglich die für die Einweisung der Blutprobe verantwortliche Person zu informieren, wie es die im September 2009 geänderte Kinderrichtlinie vorsieht“, erläutert Prof. Dr. med. Berthold Koletzko (Dr. Hauner'sches Kinderspital, Ludwig-Maximilians-Universität München). Das waren auch nichtärztliche Geburtshelfer, denn Aufklärung und Einwilligung erfolgten nach der Geburt. Dem GenDG zufolge darf aber nur ein Arzt aufklären, nicht mehr eine Hebamme. Und die Sorgeberechtigten müssen eine „angemessene Bedenkzeit“ haben (§ 9 Absatz 1 [2]).

Dadurch konnten Lücken bei der Veranlassung einer Untersuchung und bei der Befundübermittlung entstehen. Denn bei einer normalen Geburt verlassen die meisten Mütter die Klinik am zweiten oder dritten Tag nach der Entbindung, der niedergelassene Pädiater sieht das Kind erst zwischen dem siebten und zehnten Lebenstag zur U2.

Beispiel androgenitales Syndrom. Die Störung ist selten (Häufigkeit circa 1 : 12 000), aber der durch die autosomal-rezessiv vererbte Krankheit hervorgerufene Cortisolmangel kann neonatal ein lebensbedrohliches Salzverlustsyndrom hervorrufen. Bei rechtzeitiger Diagnose verhindert eine Substitution von Hydrocortison, eventuell in Kombination mit einem Mineralkortikoid, die Symptomatik. „Die ersten zwei bis drei Tage können lebensentscheidend sein“, betont Hoffmann. Oder die Ahornsiruperkrankung. Sie werde in katabolen Stoffwechselsituationen lebensbedrohlich und führe unerkannt sehr rasch zu schwersten Schäden und Tod. Und eine nicht behandelte Phenylketonurie koste das Kind einige IQ-Punkte pro Lebens-



Genetische Diagnostik durch die Sequenzierung von Nukleinsäure

woche. Die Manifestation beider Erkrankungen lasse sich durch eine Diät vermeiden. „Wenn der Beginn einer von allen Beteiligten gewünschten Behandlung durch gesetzliche Bestimmungen verzögert würde, würde dies nicht nur den ärztlichen Auftrag unterminieren, die Folgen könnten künftig auch Eltern zu Klagen vor Gericht veranlassen“, meint Hoffmann. Auch die Datenschutzbestimmungen seien zu aufwendig und zu detailliert und bürdeten Ärzten und Eltern unnötige Lasten auf.

Kinderrichtlinie novelliert

Der Bundesrat hatte am 15. Mai 2009 in einer Entschließung die Bundesregierung gebeten, bis Ende 2010 einen Bericht zu den Folgen des Gesetzes für das Neugeborenen-screening vorzulegen, unter anderem mit der Frage, ob die Teilnehmerzahlen sinken (4). Das Bundesministerium für Gesundheit (BMG) hat der Länderkammer im Dezember geantwortet (5): Weder die vom BMG befragten 16 zuständigen Landesministerien noch die Screeningzentren konnten bis dahin valide Angaben zur Beteiligung machen; die meisten Länder aber kritisierten den durch das Gesetz erhöhten organisatorischen und administrativen Aufwand.

Die Deutsche Gesellschaft für Neugeborenen-screening beobachtet, dass der durch Hebammen eingesandte Anteil der Proben sinke. Zugleich werden dem Bericht zufolge teilweise Pädiater um Unterschriften gebeten, obwohl ihnen die Kinder gar nicht vorgestellt wurden.

Um die Kinderrichtlinien der neuen Gesetzeslage anzupassen, hat der Gemeinsame Bundesausschuss Mitte Dezember 2010 einen entsprechenden Entwurf beschlossen. Die neuen Richtlinien schwächen die hinderlichen Bestimmungen deutlich ab, in erster Linie den Arztvorbehalt. So sollen auch Hebammen und Entbindungspfleger aufklären und die Einwilligung zum Screening einholen dürfen, wenn Rückfragemöglichkeiten bei Ärzten gewährleistet sind. Damit dürften auch nichtärztliche Geburtshelfer Blut abnehmen. Und wenn nicht anders möglich, soll es erlaubt sein, unmittelbar nach der Aufklärung die Einwilligung einzuholen und Blut abzunehmen. Mit anderen Worten: Aufklärung und Einwilligung können, müssen aber nicht zwingend vor der Geburt erfolgen, wie das Gesetz wegen der Bestimmung zur Bedenkzeit interpretiert wird. Nichtärztliche Geburtshelfer sollen den neuen Richtlinien zufolge in Abstimmung mit den Eltern einen für das Screening verantwortlichen Arzt benennen, auch gegenüber dem Labor. In Ausnahmen können Hebammen und Entbindungspfleger das Screening auch komplett in eigener Verantwortung vornehmen, inklusive der Gespräche über den Befund. Ziel sei es, die „aktuell hohen Teilnehmeraten zu erhalten und eine unverzügliche Einleitung der Behandlung im Krankheitsfall zu ermöglichen“, lautet die Begründung des G-BA (6).

Ein pragmatischer Ansatz in diesem Sinne sei zwar zu begrüßen, heißt es in einer Stellungnahme der Bundesärztekammer (BÄK), allerdings werde bei den Regelungen zur Aufklärung und Einwilligung der rechtliche Rahmen des GenDG verlassen – mit einer erheblichen Rechtsunsicherheit für die verantwortlichen Ärzte, Hebammen und Geburtshelfer und ungewissen haftungsrechtlichen Konsequenzen, führ-

te BÄK-Präsident Prof. Dr. med. Jörg-Dietrich Hoppe in einem Brief an Bundesgesundheitsminister Philipp Rösler aus.

Das BMG hat der Richtlinie mit Schreiben vom 10. Februar an den G-BA zugestimmt, es hält sie demnach für vertretbar. Es gelte aber, „alle zumutbaren Möglichkeiten auszuschöpfen“, bevor im Einzelfall die Ausnahmeregel in Anspruch genommen werde, heißt es im Brief (7). Die Richtlinie muss noch im Bundesanzeiger erscheinen, bevor sie in Kraft treten kann. Auch in ihr aber bleibt die Frage ungelöst, ob ein Labor Proben bearbeiten darf, wenn kein Einverständnis dokumentiert ist, oder ob es die vielleicht vergessene Einwilligung abwarten muss. „Es gibt keine genauen Zahlen, aber wir schätzen, dass bei knapp 90 000 von den circa 650 000 Neugeborenen keine Einwilligung vorliegt“, sagt Hoffmann. Das Labor gerate dann in ein Dilemma, denn die in den Richtlinien vorgesehene „unverzügliche“ Bearbeitung der Probe diene der Abwehr einer Gefahr für das Kind.

Für falsch halten viele Fachgesellschaften auch, dass nun die Ergebnisse jeglicher genetischer Analysen nach zehn Jahren „unverzüglich“ in den Unterlagen vernichtet werden müssen. „Bei einer Veranla-

gung für zystische Fibrose zum Beispiel sind das teilweise komplexe genetische Untersuchungen, die auch späteren Generationen nutzen könnten“, erläutert Hoffmann.

Die Vorschrift, dass jede genetische Untersuchung mit der Pflicht einer vorhergehenden genetischen Beratung verbunden ist, ließ auch noch eine weitere Baustelle entstehen: Denn die Qualifikation, die für eine solche Beratung Voraussetzung

„Liegt keine Einwilligung für das Neugeborenen-Screening vor, sind die Labore in einem Dilemma.“

Georg Hoffmann, Pädiater an der Uni Heidelberg

ist, muss zunächst definiert werden. „Die Inkonsistenz des Gesetzes schafft das Bedürfnis, weitere Ärzte zu qualifizieren“, erklärt Propping. Gerade habe die GEKO einen Richtlinienentwurf verfasst, in dem die Anforderungen an die Qualifikation sowie Umfang und Inhalt der genetischen Beratung definiert würden, berichtet der von der BÄK gesandte ständige Gast bei der Kommission. Danach sollen im Rahmen einer „fachgebundenen Qualifikation zur genetischen Beratung“ Ärztinnen und Ärzte autorisiert werden, genetische Beratungen in ihrem jeweiligen

Fachgebiet vorzunehmen. Die neue Qualifikation, die dem Gesetz zufolge bis 1. Februar 2012 etabliert sein muss, soll etwa 72 Fortbildungseinheiten und praktische Übungen umfassen. Diese Fortbildung ist eng mit den Weiterbildungsordnungen der Ärztekammern verflochten. Propping: „Der Gesetzgeber errichtet eine weitere Qualifikationssäule, das ist nicht glücklich gewählt.“

Gar nicht überzeugt von dem Richtlinienentwurf der GEKO ist Dr. med. Frank Ulrich Montgomery, Vizepräsident der BÄK. Viele Kolleginnen und Kollegen seien durch ihre Weiterbildung, beispielsweise zum Gynäkologen oder Pädiater, bereits mit den fachspezifischen Fragestellungen der genetischen Beratung vertraut. „Eine Schnellbesohlung zum Humangenetiker durch eine zusätzliche Qualifikationsmaßnahme halte ich nicht für erforderlich“, erklärte Montgomery dem Deutschen Ärzteblatt. „Gesetz und Richtlinie sind sogar kontraproduktiv, denn statt den richtigen Ansatz zu verfolgen, dort wo nötig, hochqualifizierte Beratung durch Humangenetiker zu gewährleisten, soll jetzt die human-genetische Beratung durch viele ‚Teilgebietshumangenetiker‘ erfolgen, kritisierte er. Das liege vor allem an „der unsinnigen Ausweitung des Untersuchungsgegenstands auf viel zu viele Laboruntersuchungen“. Zudem bemängelte Montgomery, dass durch die neue Qualifikation quasi eine weitere Säule in der ärztlichen Weiterbildung aufgebaut werde, die teilweise mit den Inhalten der Weiterbildungskataloge der BÄK konkurreiere.

Auch das Fazit des Humangenetiklers Propping ein Jahr nach Bestehen des Gendiagnostikgesetzes ist „durchwachsen“: „Der vorgeschriebene Arztvorbehalt ist vernünftig, doch man muss befürchten, dass das Gesetz in seiner Breite im ärztlichen Alltag gar nicht eingehalten werden kann“, meint er. Allen Klagen zum Trotz: Eine Novellierung des Gesetzes ist vorerst nicht in Sicht. ■

Dr. med. Eva Richter-Kuhlmann
Dr. rer. nat. Nicola Siegmund-Schultze

@ Literatur im Internet:
www.arzteblatt.de/lit0811

KRITIK DER WISSENSCHAFTLICHEN AKADEMIEEN

Als „dringend novellierungsbedürftig“ bezeichnen Leopoldina und die Union der deutschen Akademien der Wissenschaften das Gendiagnostikgesetz. So sollte es beim Neugeborenen-Screening auch Säuglingsschwester oder Hebammen möglich sein, die Eltern über das Untersuchungsziel aufzuklären. Auch schätze das Gesetz die Schweigepflicht des Arztes höher ein als seine Fürsorgepflicht für den Patienten. Wird etwa eine autosomal vererbte, behandelbare genetische Erkrankung nachgewiesen, bitten die Ärzte grundsätzlich Patienten, bei denen die ursächliche Mutation nachgewiesen wurde, Verwandte auf das Risiko einer möglichen Erkrankung hinzuweisen. Das geschieht etwa bei erblichen Formen von Brust- oder Darmkrebs. Ärzte haben aber keine Handhabe zu prüfen, ob die Informationen an die Familie weiterge-

geben oder bewusst verschwiegen werden. Das Gesetz sollte es dem Arzt ermöglichen abzuwägen, ob er die Familienangehörigen bei klarem medizinischem Nutzen auf das Risiko einer Erkrankung hinweist. Nicht praktikabel sei auch die Gesetzesvorschrift, Daten über genetische Untersuchungen nach zehn Jahren zu vernichten. Es sei denn, der Patient verlangt eine frühere Vernichtung oder eine längere Speicherung. Die Zehnjahresfrist sei in der Praxis weder umsetzbar noch sachgerecht. Vor Ablauf der Frist lasse sich nicht immer beurteilen, welche Bedeutung der Befund später für den Patienten oder einen Angehörigen haben könne. Der Arzt könne unmöglich jeden Einzelfall vor Ablauf der Frist neu bewerten und individuell entscheiden. Die Ergebnisse sollten ohne konkrete Frist aufbewahrt werden dürfen.

nsi