

## Stellungnahme zum Richtlinien-Entwurf Genetische Reihenuntersuchungen

Autoren: Andreas Ziegler, Heike Bickeböller, Christine Fischer

Eine der Aufgaben der GMDS als medizinisch-theoretische Fachgesellschaft ist die Bewertung neuer diagnostischer, präventiver und therapeutischer Verfahren aus methodischer Sicht.

Ein international akzeptiertes Instrumentarium zur Bewertung diagnostischer Verfahren stellt das vom US-amerikanischen Center for Disease Control (CDC) entwickelte ACCE-Modell dar (Haddow und Palomaki 2003 ACCE: A Model Process for Evaluating Data on Emerging Genetic Tests. In: Human Genome Epidemiology: A Scientific Foundation for Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease. Oxford University Press, 217-233). Der vorliegende Entwurf bildet die Aspekte analytische Validität und klinische Validität eines diagnostischen Tests hinreichend ab. Jedoch wird aus unserer Sicht den Punkten „klinischer Nutzen“ und „ethische, rechtliche und soziale Aspekte (ELSA)“ nicht genügend Rechnung getragen.

Wir stimmen mit der Kommission darin überein, dass nur solche Untersuchungen im Rahmen von genetischen Reihenuntersuchungen zu rechtfertigen sind, die einen Nutzen für das Individuum beinhalten, der über das reine Wissen um ein Erkrankungsrisiko hinausgeht. Dieser Nutzen muss aber für den Einzelnen unmittelbar sein. Das bedeutet insbesondere, dass wirksame und akzeptierte Interventionen zeitnah vorhanden sein müssen.

Die Richtlinie schreibt unter 6. vor, dass die Untersuchungsergebnisse vorab eindeutig in „positiv“, „negativ“ oder „unklar“ zu unterteilen sind. Ein Teil der unklaren Varianten (UV) wird in der humangenetischen Praxis gezielt über einen längeren Zeitraum weiter verfolgt, um zu klären, ob sie als positiv oder negativ einzustufen sind. Dieses gelingt nur dadurch, dass alle Daten, insbesondere auch der Reihenuntersuchung, gemeinsam analysiert werden. Dieses kann zu einer Veränderung der Einschätzung einer UV führen. Daher muss für eine genetische Reihenuntersuchung festgelegt werden, wie mit UVs umzugehen ist und wie eine Veränderung der UVs den betroffenen Personen in geeigneter Weise mitgeteilt werden kann.

### GMDS Geschäftsstelle

Beatrix Behrendt  
Industriestraße 154  
D-50996 Köln

Telefon: +49 (0221) 37 99 47 55  
Telefax: +49 (0221) 37 99 47 56  
E-Mail: [info@gmds.de](mailto:info@gmds.de)  
Internet: [www.gmds.de](http://www.gmds.de)

### GMDS- Präsidium

Prof. Dr. Heike Bickeböller  
(Göttingen), Präsidentin

Prof. Dr. Paul Schmücker  
(Mannheim), 1. Vizepräsident

Prof. Dr. Johannes Haerting  
(Halle/Saale), 2. Vizepräsident

Prof. Dr. Wolfgang Köpcke  
(Münster), Schatzmeister

Dr. Frank Konietzke  
(Göttingen), Schriftführer

Prof. Dr. Guido Giani  
(Düsseldorf), Beisitzer

Prof. Dr. Andreas Winter  
(Leipzig), Beisitzer

Prof. Dr. Ursula Hübner  
(Osnabrück),  
Fachbereichsleiterin

Dr. Claudia Schmoor  
(Freiburg), Fachbereichsleiterin

Prof. Dr. Stefanie Klug  
(Dresden),  
Fachbereichsleiterin

Dagmar Wege  
(Hannover), Sektionsleiterin

Markus Stein  
(Heidelberg), Sektionsbeisitzer

Weiterhin muss aus ethischen Gesichtspunkten der Zugang zu Interventionen unabhängig von der Versicherungssituation oder der finanziellen Situation des Einzelnen gewährleistet sein.

Ein wesentlicher Unterschied zwischen genetischen Untersuchungen und anderen diagnostischen Verfahren ist der automatische Informationsgewinn über Verwandte. Damit stellt das Recht auf Nicht-Wissen eine große Herausforderung dar. Auch die Risiken der Untersuchung übertragen sich unmittelbar auf Blutsverwandte, die daher ethisch, sozial, rechtlich und damit auch ökonomisch zu schützen sind. Entsprechend ist eine persönliche Beratung durch eine/n qualifizierte/n Facharzt/Fachärztin der Humangenetik oder eine/n Fach-Humangenetiker/in-zwingend erforderlich.

Die Richtlinie muss diese Aspekte explizit behandeln.

Köln, 19. Oktober 2012



---

Prof. Dr. Heike Bickeböller  
- Präsidentin der GMDS -