

GMDs e.V. · Industriestraße 154 · D-50996 Köln

Robert Koch-Institut
Herr PD Dr. Holger Tönnies
Nordufer 20
13353 Berlin

Per E-Mail: gendiagnostik@rki.de

**Stellungnahme
zur Neufassung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO)
für die Anforderungen an die Durchführung genetischer
Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG**

21. Februar 2020

Sehr geehrter Herr Dr. Tönnies,

wir bedanken uns für die Möglichkeit zur Stellungnahme der Neufassung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG.

Beiliegend erhalten Sie die von unseren Experten, Herrn Prof. Dr. Karl-Heinz Jöckel und Herrn Prof. Dr. Andreas Stang, MPH, (Universitätsklinikum Essen) entwickelte Stellungnahme.

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. Alfred Winter
- Präsident GMDS e.V. -

Geschäftsstelle

Industriestraße 154
D-50996 Köln

Telefon: +49(0)2236-3319958
Telefax: +49(0)2236-3319959

E-Mail: info@gmds.de
Internet: www.gmds.de

Geschäftsführung

Beatrix Behrendt

Präsidium

Prof. Dr. Alfred Winter
(Leipzig), Präsident

Prof. Dr. Harald Binder
(Freiburg), 1. Vizepräsident

Prof. Dr. Andreas Stang, MPH
(Essen), 2. Vizepräsident

Prof. Dr. Wolfgang Köpcke
(Münster), Schatzmeister

Franziska Jahn
(Leipzig), Schriftführerin

Prof. Dr. Sylvia Thun
(Berlin/Krefeld), Beisitzerin

Prof. Dr. Peter Schlattmann
(Jena), Beisitzer

Prof. Dr. Hans-Ulrich Prokosch
(Erlangen), Fachbereichsleiter

Prof. Dr. Antonia Zapf
(Hamburg), Fachbereichsleiterin

Dr. Irene Schmidtman
(Mainz), Fachbereichsleiterin

Prof. Dr. Tim Beißbarth
(Göttingen), Fachbereichsleiter

Susanne Stolpe
(Essen), Sektionsleiterin

Markus Stein
(Berlin), Sektionsbeisitzer

Bankverbindung
Deutsche Apotheker-
und Ärztebank e.G. Köln
IBAN DE97 3006 0601 0001 601822
BIC (Swift Code) DAAEEDDD

Anlage: Stellungnahme

Stellungnahme
zur Neufassung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO)
für die Anforderungen an die Durchführung genetischer
Reihenuntersuchungen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 6 GenDG

Die GMDS begrüßt es außerordentlich, dass mit der jetzt vorgelegten Version der Richtlinie eine Anpassung an den aktuellen Stand der Wissenschaft vorgenommen wird. Besonders begrüßenswert ist die Tatsache, dass die Richtlinie explizit die Evaluation der genetischen Reihenuntersuchung mit konkreten Anforderungen an die Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität fordert. Die Forderung qualitätssichernder Maßnahmen ist ebenfalls zu begrüßen, genauso die öffentliche Zugänglichkeit der Evaluationsergebnisse.

Es wäre zu begrüßen, wenn auch in anderen Bereichen mit sog. Reihenuntersuchungen eine ähnliche Aufgeschlossenheit gegenüber Evaluationsprinzipien anzutreffen wäre.

Als zuständige Fachgesellschaft fordert die GMDS allerdings im Sinne einer Vereinheitlichung von Rechtsnormen und auch zur Sicherstellung von Rechtssicherheit, dass die Begrifflichkeiten und auch die Erfordernisse in unterschiedlichen gesundheitsbezogenen Bereichen aufeinander bezogen werden, sowie eine einheitliche Terminologie verwendet wird.

Es wird in dem Dokument zwar mit einem Zitat der WHO klargestellt, dass es sich um ein Screening handelt (Seite 2, Zeile 20), aber es wird im Dokument mal von „Reihenuntersuchung“ und mal von Screening gesprochen. Wir empfehlen in diesem Dokument durchweg von Screening zu sprechen, auch wenn in manchen Fällen eine Unschärfe zwischen Vorsorge und Früherkennung bestehen wird (ähnlich wie beim Dickdarmkrebs-Screening mittels Koloskopie). Dass ein genetisches Screening sowohl eine Vorsorge- als auch Früherkennungsmaßnahmen sein kann, sollte in dem Dokument noch stärker herausgestellt werden.

Bezogen auf die konkret vorliegende Richtlinie sind folgende Aspekte zu monieren:

1. Es ist nicht ganz nachvollziehbar, warum einer vorliegenden Definition einer genetischen Reihenuntersuchung in § 3 Nr. 9 GenDG in der Richtlinie erneut eine Definition vorgenommen wird, die auf § 3 Nr. 1 GenDG abzielt. Grundsätzlich muss angemerkt werden, dass der Begriff „Reihenuntersuchung“, historisch in Deutschland mit Maßnahmen assoziiert wird, die einen geringen Grad an Freiwilligkeit und eine zum Teil fragwürdige medizinische Evidenz aufgewiesen haben. Insofern wird empfohlen auf klassische Begrifflichkeiten der Primär-, Sekundär- oder Tertiärprävention abzustellen. In diesem Sinne wird eine Überarbeitung des Kapitels 2 Einleitung empfohlen.

2. Die Begrifflichkeit der „Machbarkeitsstudie“ bleibt vergleichsweise unverständlich, da anders als in Zeile 22 ff. auf Seite 3 behauptet, Machbarkeitsstudien in der Regel keinesfalls geeignet sind zur Evidenzgenerierung beizutragen. Vielmehr ist es das Merkmal von Machbarkeitsstudien nachzuweisen, dass es gelingen kann, unterschiedlichen Arten von Studien in ihrem Markenkern tatsächlich durchzuführen. So ist eine Machbarkeitsstudie für eine klinische Studie zum Beispiel eine, die nachweist, dass die Randomisierung in zwei Arme möglich ist (obwohl das Gegenteil immer wieder behauptet wird), im Sinne einer epidemiologischen Studie, dass z. B. der Feldzugang ermöglicht wird, im Sinne einer Interventionsstudie, dass die Intervention grundsätzlich von der intervenierten Population akzeptiert wird.
3. Auch wenn begrüßt werden muss, dass die Autoren der Richtlinie sich Gedanken darüber gemacht haben, wie das Management positiver Untersuchungsbefunde vorgenommen werden kann, muss doch angemerkt werden, dass die in Zeile 30 ff. auf Seite 4 genannten Voraussetzungen nach flächendeckender und zeitnaher Umsetzung der Betreuung und Intervention wenig greifbar erscheinen.
4. Auf der Seite 5 in den Zeilen 8 ff. fehlt die Forderung, dass über die Unsicherheiten der postulierten Assoziation umfassend aufgeklärt werden muss. Alternativ könnte dies in den Zeilen 28 ff. erfolgen, was aber nicht der Fall ist.

Zusammenfassend begrüßt die GMDS die vorgelegte Richtlinie, verweist aber darauf, dass

1. spezielle Veränderungen erforderlich sind und
2. ein generelles Konzept für die Durchführung von „Screeningprogrammen“ oder ähnlichen dringend erforderlich scheint.

21. Februar 2020

Über die GMDS e.V.

Die Deutsche Gesellschaft für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie e.V. ist mit derzeit ca. 2.000 Mitgliedern die einzige wissenschaftliche Fachgesellschaft in Deutschland, Österreich und der Schweiz, die die fünf Disziplinen Medizinische Informatik, Medizinische Biometrie, Epidemiologie, Medizinische Dokumentation und Medizinische Bioinformatik und Systembiologie gemeinsam vertritt. Sie kooperiert mit einer Reihe benachbarter Fachgesellschaften und Verbände. Zudem entwickelt sie die Fachgebiete weiter durch sachverständige Repräsentation u. a. bei der Planung von Förderungsmaßnahmen der Öffentlichen Hand, bei Fragen der Standardisierung und Normung, bei der Errichtung von Lehrinstitutionen, bei Ausbildungs-, Weiter- und Fortbildungsfragen und bei gesetzgebenden Maßnahmen.

Deutsche Gesellschaft für Medizinische Informatik,
Biometrie und Epidemiologie (GMDS) e.V.
Industriestraße 154
D-50996 Köln
www.gmds.de