

Netzwerktagung 2010

19. bis 21. Februar 2010

Vorgeburtliche Diagnostik
Die neue Gesetzeslage und die Auswirkungen auf die
Anwendung der Pränataldiagnostik
Ulrike Riedel
Rechtsanwältin Berlin

GenDG und Novellierung SchKG

- Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen – „Gendiagnostikgesetz = GenDG“ (Verkündung im BGBl. I, Nr. 50, 2529 – 2538, vom 4. 8. 2009)
- trat in Kraft am 1. 2. 2010
- Novellierung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (verkündet im BGBl. I Nr. 58, 2990 – 2991, vom 14. 9. 2009)
- trat in Kraft am 1. 1. 2010
- Gesetze ergänzen und überschneiden sich

Anwendungsbereich GenDG

- **GenDG regelt**
- genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken und zur Klärung der Abstammung und
- die genetischen Analysen, die im Rahmen einer genetischen Untersuchung durchgeführt werden.
- GenDG gilt für geborene Menschen, Embryonen und Föten während der Schwangerschaft (nicht für extrakorporale Embryonen)
- die Verwendung, Aufbewahrung und Vernichtung genetischer Proben und Daten
- Massnahmen zur Qualitätssicherung genetischer Analysen
- genetische Untersuchungen im Versicherungsbereich, Arbeitsleben und bei Reihenuntersuchungen
- **Nicht geregelt:** Forschungszwecke und
- Gentests zum Zweck der Lebensplanung (z.B. Tauglichkeit für Leistungssport) und sog. „Life style Tests“. Sie sind nur bei Nicht-Einwilligungsfähigen und vorgeburtlichen Tests unzulässig, ansonsten aber nicht verboten, die Tests unterliegen aber nicht dem Schutz des GenDG

Definition „genetische Untersuchung“

- ist die genetische Analyse mittels zytogenetischer, molekulargenetischer oder Genprodukt-Analyse zur Feststellung ererbter oder bis zur Geburt erworbener genetischer Eigenschaften, die auf einen bestimmten Untersuchungszweck gerichtet ist
- **sowie die vorgeburtliche Risikoabklärung:** d.h. die Untersuchung des Embryos oder Fötus zur Ermittlung der Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus unabhängig davon, auf welche Weise die genetische Untersuchung vorgenommen wird (also auch Ersttrimester-Screening mittels Untersuchung des mütterlichen Blutes und Ultraschalluntersuchung des Embryos/Fötus)
- Nicht erfasst sind Ultraschalluntersuchungen im Rahmen der Schwangerschaftsbetreuung, die der Kontrolle der körperlichen Entwicklung des ungeborenen Kindes dienen, sowie Untersuchungen zur Abklärung möglicher Erkrankungen oder Störungen nicht-genetischer Ursachen.

Genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken

- Sie werden unterschieden in:
- Diagnostische genetische Untersuchung: zur Abklärung einer bereits bestehenden bzw. ausgebrochenen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung
- Prädiktive genetische Untersuchung bzw. vorhersagende genetische Untersuchung: zur Ermittlung einer genetischen Krankheitsdisposition oder einer erst zukünftig möglicherweise auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung (wie z.B. Brustkrebs oder Chorea Huntington) oder einer Anlageträgerschaft, die Erkrankungen bei Nachkommen hervorrufen kann
- Genetische Eigenschaften, die nur in Verbindung mit der Einwirkung äusserer Faktoren eine Erkrankung auslösen können (sog. multifaktorielle Erkrankungen) werden entgegen ihrem prädiktiven Charakter vom Gesetz den diagnostischen Gentests zugeordnet.

„Arztvorbehalt“

- Diagnostische Gentests dürfen nur von ÄrztInnen veranlasst und durchgeführt werden
- Prädiktive Gentests dürfen nur von FachärztInnen für Humangenetik oder anderen ÄrztInnen vorgenommen werden, die sich beim Erwerb ihrer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben.
- Ausnahme: Abstammungsuntersuchungen (Biologen)
- Problem Neugeborenenenscreening: bisher Zuständigkeit bei dem/derjenigen, der/die die Geburt verantwortlich leitet, d.h. überwiegend bei der Hebamme; jetzt: Arztvorbehalt

Anforderungen an die Durchführung eines Gentests

- schriftliche Einwilligung erforderlich (§ 8)
- Vor der Einwilligung muss erfolgen:
- Aufklärung über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung, Aussagekraft des Gentests und über das Recht auf Nichtwissen und das Recht auf Widerruf, solange das Ergebnis noch nicht zur Kenntnis genommen wurde (§ 9)
- Vor der Einwilligung muss der/die Betroffene entscheiden, ob und inwieweit das Untersuchungsergebnis – ganz oder zu welchen Teilen - zur Kenntnis gegeben werden oder ohne Kenntnis vernichtet werden soll (wichtig, weil anlässlich der Untersuchung auch unerwartete oder mit der Untersuchung nicht bezweckte Erkenntnisse möglich sein können)
- angemessene Bedenkzeit zwischen Aufklärung und Untersuchung
- Dokumentation über die Aufklärungsinhalte erforderlich

Beratung bei Gentests zu medizinischen Zwecken

- **Diagnostischer Gentest:** Nach Vorliegen des Ergebnisses soll durch Ärztin/Arzt ein Angebot zur Beratung erfolgen; ein Angebot muss bei Feststellung einer nicht behandelbaren Erkrankung erfolgen.
- **Prädiktiver Gentest:** Ärztliche Pflicht zur Beratung vor und nach der genetischen Untersuchung. Angemessene Bedenkzeit nach Beratung bis zur Untersuchung ist einzuräumen. Patient/in kann „im Einzelfall“ auf die Beratung nach schriftlicher Information über die Beratungsinhalte schriftlich verzichten.
- Beratung (§ 10 Abs. 3) muss ergebnisoffen sein und die Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit der Vornahme oder Nichtvornahme des Tests und den möglichen Ergebnissen und die Möglichkeiten der Unterstützung bei psychischen und physischen Belastungen umfassen
- Mitteilung über das Ergebnis der Untersuchung nur an die untersuchte Person und nur durch die Ärztin/Arzt, die/der den Test angeordnet oder die Beratung durchgeführt hat.

Ärztliche Qualifikation für Beratung

- Die genetische Beratung darf nur durch FachärztInnen für Humangenetik oder ÄrztInnen, die sich im Rahmen ihres Fachgebietes für genetische Diagnostik qualifiziert haben oder
- durch ÄrztInnen, die sich für genetische Beratung qualifiziert haben, vorgenommen werden.
- Übergangsregelung: Bis 1. 2. 2012 darf jede Ärztin/Arzt beraten. Die Inhalte der Qualifikation für genetische Beratung muss durch die Gendiagnostik-Kommission bestimmt werden. Ärztliche Berufsordnung ist nicht massgeblich.

Vorgeburtliche genetische Untersuchung - § 15

- Zulässig nur zu medizinischen Zwecken und nur, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen.
- Auch Untersuchungen, die nur eine Wahrscheinlichkeitsangabe zulassen, ob bei dem Embryo oder Fötus bestimmte genetische Eigenschaften vorliegen, sind „genetische Untersuchungen“ im Sinne des Gesetzes („pränatale Risikoabklärung“, § 3 Nr. 1b), unabhängig von der Methode.
- Zulässig auch, wenn eine Behandlung des Embryos/Fötus mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch bestimmte genetische Eigenschaften beeinflusst wird.

Verbot vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen

- Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften für eine Erkrankung festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, ist verboten.
- Pränatale Vaterschaftstests sind verboten, mit Ausnahme, wenn eine Straftat gegen die sexuelle Selbstbestimmung der Frau vorangegangen ist und die Schwangerschaft darauf beruhen kann.
- Ein anlässlich des genetischen Tests festgestelltes Geschlechts des Kindes darf erst nach Ablauf der 12. SSW mitgeteilt werden.

Aufklärung und Einwilligung der Schwangeren

- Umfassende Aufklärung über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung (Verweis auf § 10 Abs. 2 und 3), insbesondere:
- über die Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung und die Möglichkeiten, diese zu vermeiden oder zu behandeln
- über das Recht auf Nichtwissen und jederzeitigen Widerruf
- über das Recht, das Untersuchungsergebnis nicht zur Kenntnis oder nur zum Teil zur Kenntnis zu nehmen, sondern vor Kenntnisnahme vernichten zu lassen
- über die möglichen gesundheitlichen Risiken der Probeentnahme einschliesslich der Risiken für den Embryo/Fötus
- angemessene Bedenkzeit (§ 9) zwischen Aufklärung und Einwilligung ist einzuhalten
- Einwilligung der Schwangeren muss schriftlich erfolgen
- bei nicht-einwilligungsfähiger Schwangeren müssen alle Voraussetzungen beim gesetzlichen Vertreter erfüllt sein; der Vertreter hat bei allen Entscheidungen das Wohl der Vertretenen zu beachten.

Genetische Beratung bei PND

- **Vor jeder** genetischen Untersuchung und **nach Vorliegen des Ergebnisses** ist die Schwangere durch einen Arzt/Ärztin genetisch zu beraten = ärztliche Beratungspflicht, keine Pflicht der Frau
- Beratung muss durch Arzt/Ärztin, der/die sich für genetische Beratung qualifiziert hat (§ 7 Abs. 3, gilt ab 1. 2. 2012), erfolgen.
- Beratung muss ergebnisoffen sein und die Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen im Zusammenhang mit der Vornahme oder Nichtvornahme des Tests und den möglichen Ergebnissen und die Möglichkeiten der Unterstützung bei psychischen und physischen Belastungen umfassen.
- Mit Zustimmung des/der Betroffenen kann eine weitere sachverständige Person zugezogen werden,
- angemessene Bedenkzeit zwischen Beratung und Untersuchung notwendig
- Dokumentation des Inhalts der Beratung muss erfolgen
- Schwangere kann auf die Beratung nach schriftlicher Information über die Beratungsinhalte „im Einzelfall“ schriftlich verzichten. D.h., die routinemässige Ermöglichung des Verzichts auf die Beratung im vorgedruckten Formular wäre unzulässig (Ausnahme: unauffälliger Befund)

Beratungsanspruch nach § 2 SchKG

- Ergänzend zur Beratung ist vor der Untersuchung und nach Vorliegen des Ergebnisses auf den Beratungsanspruch nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes hinzuweisen.
- § 2 SchKG: dies sind die allgemeinen Beratungsstellen (im Gegensatz zu den Beratungsstellen, die nach § 8 SchKG einer besonderen staatlichen Anerkennung bedürfen und die berechtigt sind zur Ausstellung von Beratungsbescheinigungen als Voraussetzung für einen Schwangerschaftsabbruch)

§ 2a Abs. 1 SchKG

- § 2a Abs. 1 regelt – **unabhängig davon, ob ein Abbruch der Schwangerschaft überhaupt in Frage steht** -
- die ärztliche Pflicht zur Aufklärung und Beratung nach Vorliegen des Ergebnisses einer **pränataldiagnostischen Massnahme**, wenn dringende Gründe für die Annahme sprechen, dass die körperliche oder geistige Gesundheit des Kindes geschädigt ist
- Beratungspflicht trifft den Arzt/die Ärztin, der/die die Diagnose mitteilt
- Inhalt der Beratung: medizinische, psychische und soziale Fragen und Möglichkeiten der Unterstützung bei psychischen/physischen Belastungen (wie GenDG)
- Bei der Beratung müssen ÄrztInnen **hinzugezogen werden**, die mit der zu erwartenden Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern Erfahrung haben (da es um die Beratung der Frau und nicht die Beratung des Arztes geht, muss die Hinzuziehung in Anwesenheit der Frau erfolgen)
- Der/die beratende Arzt/Ärztin hat über den Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2 zu informieren und bei Einverständnis der Schwangeren Kontakte zu Beratungsstellen und zu Selbsthilfegruppen und Behindertenverbänden zu **„vermitteln“**.

§ 2a Abs. 2 und 3 SchKG

- § 2a Abs. 2 und 3 regelt die ärztliche Beratungspflicht, wenn ein Schwangerschaftsabbruch aus medizinischer Indikation beabsichtigt ist (also auch bei nur mütterlich bedingten Gründen)
- Zur Beratung verpflichtet ist der Arzt/die Ärztin, der/die die Indikation zum Schwangerschaftsabbruch nach § 218b Abs. 1 StGB feststellt
- Beratung umfasst die medizinischen und psychischen Aspekte eines Schwangerschaftsabbruchs und
- die Pflicht zur Information über den Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2 und im Einvernehmen mit der Schwangeren die Vermittlung von Kontakten, soweit dies nicht aufgrund Abs. 1 schon geschehen ist
- Die schriftliche Feststellung der Indikation für einen Abbruch darf nicht vor Ablauf von 3 Tagen nach Mitteilung der Diagnose (nach Abs. 1) oder Beratung nach Abs. 2 (bei mütterlicher Indikation) vorgenommen werden, es sei denn, es besteht Lebensgefahr bei der Frau
- Erforderlich vor Feststellung der Indikation ist die Vorlage der schriftlichen Bestätigung der Schwangeren über die Beratung und Vermittlung oder über den **Verzicht auf Beratung und Vermittlung nach Abs. 1 und 2**

Bussgeldandrohung § 14 SchKG

- „Ordnungswidrig handelt, wer
- - entgegen § 2a Abs. 1 oder 2 **keine Beratung der Schwangeren** vornimmt (Abs. 1 regeln die ärztliche Beratung nach Vorliegen eines auffälligen pränataldiagnostischen Befundes unter Hinzuziehung von Ärztinnen/Ärzten, die mit der diagnostizierten Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern Erfahrung haben und die Information über weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2, Abs. 2 regelt die Beratung vor einem Abbruch)
- - die schriftliche Feststellung der Indikation zum Abbruch trifft ohne Einhaltung einer Frist von drei Tagen zwischen Diagnose/Beratung und Ausstellung der Indikation
- Unklar: was ist, wenn Ärztin/Arzt die Information über den Anspruch auf weitere und vertiefende Beratung und Vermittlung nach § 2 unterlässt und/oder keine ÄrztInnen zur Beratung in Anwesenheit der Frau beizieht, die mit der Gesundheitsstörung bei geborenen Kindern Erfahrung haben?

Verhältnis GenDG und SchKG

- GenDG: regelt nur die Anforderungen bei genetischer Diagnostik
- § 2a Abs. 1 SchKG regelt die Beratung nach einer pränataldiagnostischen Massnahme mit auffälligem (genetisch oder nicht-genetisch bedingtem) Befund
- Ziele und Inhalte der Beratung nach GenDG werden in § 2a Abs. 1 SchKG wörtlich übernommen.
- Nach GenDG muss sich der Arzt/die Ärztin für die genetische Beratung qualifiziert haben und mit Zustimmung der Schwangeren kann eine weitere sachverständige Person bei der Beratung hinzugezogen werden; nach § 2a Abs. 1 SchKG müssen ÄrztInnen, die mit der betroffenen Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern Erfahrung haben, bei der Beratung hinzugezogen werden.
- Nach beiden Gesetzen kann die Frau auf die Beratung schriftlich verzichten. Sie kann auch auf einzelne Aspekte verzichten, wie auf die Hinzuziehung eines weiteren Arztes/Ärztin nach § 2a Abs. 1 SchKG.
- Die Beratung nach PND kann zusammengelegt werden, wenn die Anforderungen beider Gesetze kumulativ erfüllt sind. Die beiden Gesetze ergänzen sich, sie widersprechen sich nicht.

Fazit:

- Aufklärung und Durchführung der genetischen Untersuchung kann wie bisher bei den FrauenärztInnen bleiben
- die obligatorische ärztliche genetische Beratung vor und nach der Untersuchung ist ab dem 1. 2. 2012 von einer besonderen Qualifikation für genetische Beratung abhängig
- Seit 1. 2. 2010 bedarf jede vorgeburtliche Risikoabklärung wie Ersttrimester-Screening, US-Screening mit dem Ziel der Ermittlung genetischer Eigenschaften, Amniozentese, etc. einer genetischen Beratung und des Hinweises auf den Beratungsanspruch nach § 2 SchKG
- Dokumentation des Inhaltes der Beratung muss erfolgen
- Zentrale Rolle der Gendiagnostik-Kommission und des Gemeinsamen Bundesausschusses, der die Mutterschutzrichtlinien erlässt.

Gendiagnostik-Kommission

- Besteht aus 13 Sachverständigen (mit jeweils einer/m Stellvertreter/in) aus den Bereichen Medizin, Biologie, Ethik und Recht sowie Vertreter der Patienten- und Verbraucher
- Sie konkretisiert in Richtlinien den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik, insbesondere für:
- **die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für die Beeinträchtigung der Gesundheit des Embryos oder Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt (Konkretisierung des § 15 Abs. 1 Satz 1)**
- **die Anforderungen an die Durchführung der vorgeburtlichen Risikoabklärung sowie an die insoweit erforderlichen Massnahmen zur Qualitätssicherung**
- die Anforderungen an die Inhalte von Aufklärung und Beratung
- Die Anforderungen an die ab 1. 2. 2012 vorgeschriebenen Qualifikation der Ärzte/Ärztinnen, die genetische Beratung vornehmen.

Politische Forderung zur PND

- Ziel muss es sein, dass die Trias aus a) ärztlicher Beratungspflicht vor und nach PND, b) Sicherung einer fachlich qualifizierten medizinischen Beratung bei allen pränataldiagnostischen Untersuchungen und c) psychosoziale Beratung durch unabhängige Beratungsstellen in allen Fällen der PND, unabhängig davon, ob es sich bei der PND um eine genetische Untersuchung handelt oder nicht, Anwendung findet... Dies sollte in den Mutterschaftsrichtlinien geregelt werden (Bundestagsbeschluss 16/11342, flankierend zur Verabschiedung der Neufassung des SchKG)