

DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR KINDER- UND JUGENDMEDIZIN e.V.



DGKJ e.V. | Geschäftsstelle | Chausseestr. 128/129 | 10115 Berlin

Robert Koch-Institut
Geschäftsstelle der Gendiagnostik-Kommission
Herrn PD Dr. Tönnies
Postfach 650261
13302 Berlin

Der Präsident
Prof. Dr. Norbert Wagner

Geschäftsstelle
Chausseestr. 128/129
10115 Berlin
Tel. +49 30 3087779-0
Fax: +49 30 3087779-99
info@dgkj.de | www.dgkj.de

Hausadresse:
Universitätsklinikum Aachen
Klinik für Kinder- und
Jugendmedizin
Pauwelsstr. 30
52074 Aachen
Tel. +49 241 80-88700
Fax: +49 241 80-82492
n.wagner@dgkj.de

Aachen/Heidelberg,
25.10.2012

Stellungnahme zum Richtlinien-Entwurf "Genetische Reihenuntersuchungen" der Gendiagnostik-Kommission

Sehr geehrter Herr Dr. Tönnies,
sehr geehrte Damen und Herren,

zunächst danken wir Ihnen sehr herzlich zum Richtlinienentwurf der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu den Anforderungen an die Durchführung genetischer Reihenuntersuchungen und die Möglichkeit, dazu Stellung nehmen zu können.

Wir erkennen das Bemühen der GEKO an, für Reihenuntersuchungen verlässliche Rahmenbedingungen zu schaffen, wie vom Gendiagnostikgesetz vorgesehen und gefordert. Doch sehen wir den vorliegenden Entwurf an einigen Punkten kritisch, v.a. da den Spezifika und Notwendigkeiten genetischer Reihenuntersuchungen auf seltene Erkrankungen/Orphan-Diseases nicht Rechnung getragen wird. Mit dem Vorgehen wie in der Richtlinie skizziert würden wir z.B. bis heute nicht einmal für PKU screenen. Die Zielrichtung des Richtlinienentwurfs an dieser Stelle erscheint uns unverständlich, zumal das BMG selbst mit dem angestoßenen NAMSE-Prozess gerade eine bessere Versorgung der Patienten mit seltenen Erkrankungen intendiert.

Ein fundamentales Problem sind die Punkte III, 2 und 12. Eine ausführliche Krankheitsbeschreibung wie hier gefordert gibt es naturgemäß bei seltenen Erkrankungen mit Inzidenzen von $< 1:10.000$ nicht, v.a. wenn man die Betrachtung auf den deutschsprachigen Bereich begrenzt, wie in Punkt III, 12 vorgeschrieben. Bei allen unseren bisherigen Neugeborenen-Screening-Erkrankungen haben wir auch mildere Formen nach Einführung des Screenings festgestellt und sogar asymptomatische Betroffene feststellen müssen. Das war bei der Phenylketonurie der Fall und führte bei der 3-Methyl-Krotonylglycinurie im Rahmen des bayerischen Modellprojekts dazu, dass diese potentielle Screening-Erkrankung aus dem Screening-Panel wieder entfernt wurde. Ohne ein mehrjähriges Screening mit anschließender Auswertung, kann diese Frage nicht beantwortet werden, d. h. letztlich nicht bevor ein Screening begonnen hat.

D.h. für Punkt III, 2, Satz 2 (Zeile 12f.) würden wir folgenden Wortlaut vorschlagen:
„Ebenso sollen valide Schätzungen über die Prävalenz der Erkrankung sowie ggf.

einer genetischen Veränderung in der Zielgruppe bekannt sein.“ (Unser Änderungsvorschlag ist unterstrichen).

Die Vorschrift in Punkt III, 12, dass belegt sein muss, „dass durch die genetische Reihenuntersuchung eine Morbiditäts- oder Mortalitätsreduktion im Hinblick auf die Zielerkrankung erreicht werden kann“, verschärft die Thematik zusätzlich. Dieses wäre für keine bislang im Screening eingeschlossene und von allen Beteiligten als sinnvoll angesehene Erkrankung gegeben. Wiederum haben wir das Problem der kleinen Fallzahl und einer möglicherweise langen Beobachtungsnotwendigkeit in Studien. Zusätzlich wird im gleichen Abschnitt - aus unserer Sicht völlig unverständlich - festgelegt, dass Studien/Modellprojekte aus anderen Ländern nicht übernommen werden sollen.

Beispiele für unsere kritische Einschätzung des Richtlinienentwurfs

Ein gutes aktuelles Beispiel dieses Richtlinienentwurfs für die Aufnahme einer neuen Erkrankung in ein generelles Screening ist CF. Dieses von uns geforderte CF-Screening wird momentan intensiv diskutiert. CF ist die häufigste unserer seltenen Erkrankungen, und selbst dafür hätten wir in den nächsten 50 Jahren nicht die im Richtlinienentwurf vorgesehenen Spezifika. Bei Realisierung dieses Richtlinienentwurfs wäre zu befürchten, dass Menschen mit seltenen Erkrankungen trotz offensichtlicher Möglichkeiten eines segensreichen Eingreifens gerade in Deutschland nicht dazu kämen, diese zu nutzen. Ein weiteres aktuelles Beispiel ist unsere aktuelle Diskussion um das SCID-Screening.

Daher fordern wir nachdrücklich, dass speziell bei seltenen Erkrankungen, Ergebnisse von internationalen Studien dargestellt und in der Regel nach kritischer Evaluation übernommen werden können sollten. Wir empfehlen daher mindestens folgende Formulierung für Punkt III, 12 (Zeile 21ff.): „Wissenschaftliche Arbeiten (Studien, Modellprojekte) müssen sollen zuvor in der vorgesehenen Zielpopulation - soweit dies möglich ist - gezeigt haben, dass die geplante genetische Reihenuntersuchung die oben genannten Kriterien erfüllt erfüllen kann.“

Den nachfolgenden Satz im Entwurf („Eine Übertragbarkeit von Studien/Modellprojekten, die in anderen Ländern mit anderen Gesundheitssystemen oder Bevölkerungszusammensetzungen durchgeführt wurden, ist nicht zwangsläufig gegeben“) würden wir empfehlen zu streichen.

Darüber hinaus wäre nach jeder Einführung einer neuen Screening-Erkrankung eine genaue Überprüfung mit einem offiziellen Report sinnvoll; dieser sollte z. B. nach fünf oder zehn Jahren erstellt werden, d. h. dass zunächst nur "auf Bewährung" gescreent werden sollte.

Ein weiteres Problem ist in dem Entwurf in den Punkten III, 8 und 10 mit dem Konzept Tracking verbunden. Nach den Datenschutzgesetzen der meisten Länder dürfen die Screening-Daten nicht mit anderen Daten, z. B. dem Einwohnermelde-register abgeglichen werden. Damit ist es bislang rechtlich unmöglich, ein Tracking-Konzept tatsächlich zu realisieren und somit sicherzustellen, "dass allen Angehörigen der Zielpopulation die genetische Untersuchung angeboten wird". Wir halten es für problematisch, eine Richtlinie zu veröffentlichen, welche den Datenschutzgesetzen einzelner Länder ganz offensichtlich widerspricht.

Mit freundlichen Grüßen



Prof. Dr. Norbert Wagner
(Präsident)



Prof. Dr. Georg F. Hoffmann
(Vorsitzender der Screening-Kommission)