



---

## Society News

From October 8 to 10 2009 the DGNG met for its 15th annual meeting, which was organized by Prof. M. Riemenschneider, Prof. K. Fassbender and Prof. E. Meese at the University campus in Homburg/Saar. Main topics of the meeting included multiple sclerosis and other white matter disorders, genetics of brain tumour development and genetics of neurodegenerative diseases, with a special focus on Alzheimer's and non-Alzheimer's dementias. It is particularly this last main topic that reflects the scientific interests of the organizers. It was also the focus of the keynote lecture, which was held this year by Prof. John Hardy, London, on a topic „Genetic analysis of Neurodegeneration: From the Mendelian to the sporadic disease“. The enormous advances in technologies which allow the scientific explorations of genetic mechanisms underlying sporadic disorders were featured in work-shops that preceded the meeting which focussed on genome-wide genotyping technologies, ultra-deep sequencing, epigenetics and microRNAs. This program reflected many of the exciting advances of the field of neurogenetics and provided a broad, yet detailed image of the current state of the art.

The upcoming congress, the **16th annual meeting**, will be held at the University of **Aachen** from **Oktober 21-23**. The topics will include genetics of neuromuscular disorders, neurogenetics and imaging, genetics of vascular diseases and therapies in neurogenetic disorders, among others. As every year, there will be invited lectures and poster-presentations, the best three posters can expect a poster award.

In 2010 the DGNG will again present an „**Annual Junior Research Award**“ of 2000 Euro to a young investigator (below 35 years) for a paper published or submitted within one year of the **deadline** of submission which will be **June 30, 2010**. Submissions should be sent as a single pdf-file including a cover letter, the full paper and a brief cv of the applicant to the secretariat of DGNG, [Elvira.Biesinger@med.uni-tuebingen.de](mailto:Elvira.Biesinger@med.uni-tuebingen.de).

Thomas Gasser  
*President of the DGNG*

Peter Bauer  
*Vice-President of the DGNG*

Mathias Riemenschneider  
*Secretary of the DGNG*

Daniela Berg  
*Treasurer of the DGNG*

## Featured Article

### **Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)**

Kurz vor Ablauf der letzten Legislaturperiode verabschiedete der Gesetzgeber das GenDG, welches nach Veröffentlichung im Bundesgesetzblatt (Nr. 50, 4. August 2009, SS 2529-38) am 01.02.2010 in Kraft trat. Die 27 Paragraphen des Gesetzes verteilen sich über acht Abschnitte: Allgemeine Vorschriften (§§1-6), genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken (§§7-16), zur Abklärung der Abstammung (§17), im Versicherungsbereich (§18), im Arbeitsleben (§§19-22), sowie zum allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik (§§23,24), zu Straf- und Bußgeldvorschriften (§§25,26), und Schlussvorschriften (§27).

Genetische Untersuchungen i.S. des GenDG sind auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtete molekular- und zytogenetische Analysen und Genproduktanalysen, sowie die vorgeburtliche Risikoabklärung hinsichtlich genetischer Eigenschaften. Genetische Eigenschaften i.S. des GenDG sind ererbte oder während der Befruchtung oder bis zur Geburt erworbene, vom Menschen stammende Erbinformationen (§3). Definiert wird auch die „verantwortliche ärztliche Person“, nämlich die Ärztin/ der Arzt, welche/r die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken vornimmt (§3), unabhängig davon, ob die genetische Analyse im eigenen Labor durchgeführt oder in Auftrag gegeben wird. Nicht Anwendungsbereiche des Gesetzes sind Forschung, Strafverfahren und die Infektionsdiagnostik (§2). Auch die Untersuchung somatischer Mutationen bei z.B. Leukämie-Diagnostik fällt nicht unter das Gendiagnostikgesetz. Wichtige Festlegungen i.S. des GenDG sind auch: Heterozygoten-Testung hinsichtlich z.B. Trägerstatus einer Mutation für eine autosomal-rezessiv erbliche Erkrankung ist prädiktive Testung (§3,10) und erfordert damit eine genetische Beratung vor Blutabnahme. Pharmakogenetische Analysen gelten unabhängig vom Erkrankungsstatus einer Person nicht als prädiktive Analysen (§3).

Alle Ärztinnen/Ärzte, welche eine genetische Untersuchung vornehmen und genetische Analysen veranlassen, sind folglich verantwortliche Ärzte i.S. des GenDG. Dem verantwortlichen Arzt entsteht die Pflicht nach Aufklärung über die Notwendigkeit einer genetischen Untersuchung das schriftliche Einverständnis des zu untersuchenden zu dokumentieren (§9). In der Einwilligung ist auch schriftlich festzulegen, ob weitere Ärzte eine Befundmitteilung erhalten sollen (§11). Schließlich müssen, sofern in der Einwilligungserklärung nicht abweichend festgelegt, genetische Proben nach Abschluss der Untersuchung vernichtet werden (§13). Für die genetischen Ergebnisse (Befunde) ist eine „Sperrungspflicht“ nach Ablauf von 10 Jahren formuliert (§12). Zu beiden Punkten kann wiederum in der Einwilligungserklärung abweichendes

zwischen Patienten und verantwortlichem Arzt festgelegt werden.

Gemessen an der ursprünglichen Intention des Gesetzes, Benachteiligungen auf Grund genetischer Eigenschaften zu verhindern, erscheint im Vergleich zu den hierfür prädestinierten Bereichen Versicherungsbereich und Arbeitsleben (§§18-22) der relativ große Umfang von Abschnitt 2 (§§7-16), genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, bemerkenswert. Schwierige Fragen könnten sich aus dem Begriff der „Genproduktanalyse“ (§3) ergeben. Genprodukte werden alltäglich quantitativ, qualitativ oder funktionell im Rahmen der allgemeinen Labordiagnostik aus Blut (z.B. Hämoglobin, Serumproteine, Gerinnungsfaktoren) oder im Gewebe (Pathologie) analysiert. Bei Auffälligkeiten muss routinemäßig an die Möglichkeit einer genetischen Ätiologie gedacht werden, was i.S. des GenDG eine schriftliche Patienteneinwilligung vor Probenentnahme erforderlich macht.

Die wissenschaftlich, gesellschaftlich und individuell wahrgenommene Bedeutung der Gendiagnostik unterliegt einem raschen Wandel. Außerdem werden alltäglich im Routine-Labor viele molekulare Parameter erhoben, welche nicht Genprodukte sind (z.B. Aminosäuren, Metabolite, Lipide, Porphyrine, Elektrolyte, Spurenelemente, Vitamine, etc.), aber auf eine spezifische genetische Ätiologie hinweisen können. Der rasante Kenntniszuwachs, die wachsenden Möglichkeiten, spezifische genetische Ätiologien ohne Gendiagnostik festzustellen, und die oft unmittelbar im Zusammenhang mit genetischen Befunden stehenden modernen medizinischen Entscheidungsoptionen weisen auf wesentliche diagnostische und therapierelevante Fragestellungen hin, welche im GenDG nicht berücksichtigt sind. Am Robert-Koch-Institut wurde, wie in §23 GenDG vorgeschrieben, eine multidisziplinär besetzte Gendiagnostik-Kommission eingerichtet, deren Auftrag es ist, zu Fragen der Beratungsangebote und zur Einschätzung molekularer Parameter im Sinne des GenDG Ausführungen zu machen. Das GenDG lässt auch einen erhöhten Bedarf an genetischer Beratung erwarten. In §27 wurde eine Frist bis zum 1.2.2012 eingeräumt, innerhalb welcher z.B. mit Hilfe der Gendiagnostik-Kommission die ärztlichen Qualifikationsvoraussetzungen für die Durchführung der genetischen Beratung bei nichtprädiktiven Fragestellungen geregelt sein müssen. Da die Gendiagnostik-Kommission nicht ermächtigt sein wird, gesetzeswidrige Beschlüsse zu fassen, bleibt zu hoffen, dass mit Hilfe dieser Kommission auch eine baldige Beseitigung der Rechtsunsicherheiten und offenen Fragen von Seiten des Gesetzgebers erzielt werden kann.

(contributed by Ulrich Finckh, Dortmund)