

<https://doi.org/10.1007/s00350-022-6273-z>

Ärztliche Aufklärungspflichten über die Möglichkeit von Nebenbefunden in der genomischen Medizin

Bei Analysen im Rahmen von genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken können aus biologischen oder rein technischen und wirtschaftlichen Gründen medizinisch bedeutsame Informationen anfallen oder möglich werden, die in keinem Zusammenhang mit der diagnostischen Fragestellung stehen, die ursprünglich zu der Untersuchung Anlass gegeben hatte. Wie geht man als Arzt verantwortungsvoll und rechtskonform damit um? Ergeben sich aus dem technisch Verfügbaren oder Machbaren weitere Aufklärungspflichten?

Uta Rüping, Niclas Stock und Jörg Schmidtke

Abstract:

Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken bergen das Risiko und zugleich ein Potential für eine Vielzahl an medizinisch relevanten Nebenbefunden. Insbesondere die sog. „actionable genes“ bieten dabei Informationen, die für eine verantwortliche Versorgung des Patienten relevant werden können. Der Beitrag widmet sich der Frage, ob diese Informationen – wie es in den USA praktiziert wird – wegen der sich bietenden Gelegenheit regelhaft in eine genetische Untersuchung einzubeziehen sind und insbesondere, ob und in welchem Umfang hierüber aufzuklären ist. Die Verf. kommen dabei zu dem Ergebnis, dass in Deutschland zwar über den Umfang einer notwendigen Erhebung von Überschussinformationen informiert werden muss, dass darüber hinaus aber keine Aufklärungspflicht hinsichtlich eventueller mit diesen Daten erkennbarer Krankheitsanlagen besteht.

I. Rechtliche und tatsächliche Ausgangslage

Im deutschen GenDG wird der Aufklärung vor einer Einwilligung zu genetischen Untersuchungen große Bedeutung beigemessen. Nach § 9 Abs. 2 Nr. 1 GenDG hat die verantwortliche ärztliche Person vor einer genetischen Untersuchung „insbesondere“ über „Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung einschließlich der mit dem vorgesehenen genetischen Untersuchungsmittel im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbaren Ergebnisse“ aufzuklären. Zur Aufklärung verpflichtet ist gem. § 3 Nr. 5 GenDG der Arzt, welcher die genetische Analyse veranlasst und die Ergebnisse beurteilt¹. Es kommt also nicht auf die Probenentnahme an, sondern auf den Patientenkontakt und das Stellen der Indikation. Eine „Auslagerung“ der Aufklärung auf die Labore ist unzulässig.

Ohne wirksame Einwilligung sind gem. § 8 Abs. 1 GenDG weder die Analyse des Genoms noch die Beurteilung der Ergebnisse, also die genetische Untersuchung, oder die Mitteilung von Ergebnissen an den Betroffenen oder an Dritte zulässig. Die Vornahme einer genetischen Untersuchung oder Analyse ohne Einwilligung ist gem. § 25 Abs. 1 Nr. 1 GenDG strafbar. Der Straftatbestand dürfte nach der Gesetzessystematik² auch verwirklicht

sein, wenn über den Umfang der erteilten Einwilligung hinaus weitere genetische Eigenschaften beurteilt werden.

Da der Umfang der Untersuchung von der Einwilligung abhängt, diese wiederum im Sinne des „informed consent“ auf eine umfassende Aufklärung angewiesen ist, birgt eine unterlassene oder unzureichende Aufklärung ein Haftungsrisiko in sich. Wäre eine erbliche Krankheit bei richtiger Aufklärung und Einwilligung in eine weitergehende Untersuchung erkannt und sodann mit Erfolg behandelt worden? Bestand insoweit eine Aufklärungspflicht, besteht bei Aufklärungsfehlern Anspruch auf Schadensersatz³, wenn der Fehler schuldhaft begangen wurde und kausal für einen bei rechtzeitiger Behandlung vermeidbaren Gesundheitsschaden war. Das gleiche gilt, wenn potenzielle Untersuchungsbefunde, die nicht Anlass der ursprünglichen Untersuchung waren, entgegen den Regeln ärztlicher Kunst nicht erkannt bzw. unrichtig beurteilt werden⁴. Vielbemüht ist das Bild des Unfallchirurgen, der auf dem Röntgenbild einen klar sichtbaren Schatten auf der Lunge vorfindet, diesem aber keine Beachtung schenkt, weil es sein Fachgebiet überschreitet.

Nebenbefunde können auch und gerade bei der genetischen Untersuchung entstehen. Anders als im Fall des Unfallchirurgen, der auf einen Blick alles sehen kann, geht es hier nicht nur um derart offensichtliche, unmittelbare Nebenbefunde. Vielmehr ist auch mit der Kategorie *mittelbarer oder – genauer – mittelbar möglicher Nebenbefunde* umzugehen.

II. Der Weg zum molekulargenetischen (Neben-) Befund

Aus dem Verfahren der molekulargenetischen Untersuchung ergibt sich, welche Befunde überhaupt als Nebenbefunde zu klassifizieren sind. Im Folgenden wird daher ein Überblick über das Verfahren zur Gewinnung von Befunden gegeben:

Erster Schritt: genetische Analyse

Nach § 3 Nr. 2 GenDG ist die genetische Analyse „eine auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtete Analyse ... der molekularen Struktur der Desoxyribonukleinsäure ...“.

Besteht der Untersuchungszweck in der Klärung einer genspezifischen Verdachtsdiagnose (z. B. Mukoviszidose, Duchennesche Muskeldystrophie), dann erfolgt in der Regel eine vollständige Sequenzermittlung nur dieses Gens (hier *CFTR* bzw. *DMD*). Besteht der Unter-

Rechtsanwältin Dr. iur. Uta Rüping,
Rechtsanwälte RÜPING UNGER Partnerschaft mbB,
Hohenzollernstraße 40, 30161 Hannover, Deutschland

Rechtsreferendar Dr. iur. Niclas Stock,
Hannover, Deutschland

Univ.-Prof. em. Dr. med. Jörg Schmidtke,
Facharzt für Humangenetik, Medizinische Hochschule Hannover,
Carl-Neuberg-Str. 1, 30625 Hannover, Deutschland

1) Schillhorn/Heidemann, GenDG Kommentar, 2. Aufl. 2017, § 3, Rdnrn. 28 ff.; Kern, GenDG Kommentar, 2012, § 3, Rdnr. 28.

2) Siehe dazu BT-Dr. 16/10532, S. 40, Braun, JR 2012, 363 f.

3) Vgl. zum Grundsatz Wagner, in: MüKo/BGB, Bd. 5, 8. Aufl. 2020, § 630e, Rdnrn. 71 ff.

4) Vgl. nur BGHZ 188, 29.

suchungszweck in der Klärung einer Verdachtsdiagnose mit „genetischer Heterogenität“ (d. h. bei verschiedenen Patienten können verschiedene Gene krankheitsursächlich sein, z. B. erblicher Brustkrebs, kindliche Entwicklungsstörung), dann erfolgt in der Regel eine vollständige Sequenzermittlung aller potentiell kausativen Gene mit einem Multi-Gen-Ansatz, also einem Gen-Panel, dem Exom oder dem Genom. Aus technischen und wirtschaftlichen Gründen werden hier in der Regel auch Gene analysiert, die in keinem Zusammenhang mit dem Untersuchungszweck stehen.

Zweiter Schritt: genetische Untersuchung

Der Begriff der genetischen Untersuchung schließt neben der Analyse auch die Beurteilung des gewonnenen Analyseergebnisses ein (§ 3 Nr. 1 GenDG). Mit einer Beurteilung des Analyseergebnisses (Klassifizierung aufgefundener Sequenzvarianten in Bezug auf ihre Pathogenität) wird eine genetische Untersuchung abgeschlossen. Das Untersuchungsergebnis konstituiert den genetischen Befund. Wenn im Analyseschritt auch Gene erfasst worden waren, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungszweck stehen, dann können diese regelhaft vor der Beurteilung ausgeblendet und nur die dem Untersuchungszweck dienenden Gene herausgefiltert werden.

Nebenbefunde können *unmittelbar* oder *mittelbar* entstehen. *Unmittelbar* entsteht ein Nebenbefund, wenn die Analyse und Beurteilung eines Gens, welches in einem eindeutigen Zusammenhang mit dem Untersuchungszweck stand, Informationen liefert, die außerhalb dieses Untersuchungszwecks liegen. Ein Beispiel: Die Untersuchung des *KCND3*-Gens ist Bestandteil der Abklärung des Verdachts auf genetisch bedingte Herzrhythmusstörungen⁵. Es könnten bei der Untersuchung dieses Gens jedoch auch Mutationen gefunden werden, die kausativ für eine spätmanifestierende neurologische Erkrankung sind, nämlich eine Form der spinocerebellären Ataxie⁶. *Mittelbar* kann ein Nebenbefund durch eine erweiterte Untersuchung erzielt werden, wenn bei einem Multi-Gen-Ansatz teilweise oder vollständig auch Varianten in Genen beurteilt werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungszweck stehen, was voraussetzt, dass die oben beschriebene Filterung ganz oder teilweise aufgehoben wurde.

III. Aufklärung über unmittelbar entstehende Nebenbefunde

Unmittelbar entstehende Nebenbefunde sind im Zusammenhang mit der Erfüllung des Untersuchungszwecks unausweichlich und es ist unstrittig, dass über sie informiert werden muss, wenn eine Untersuchung klinisch relevante Befunde offenbart⁷ und der Patient die Kenntnisnahme nicht verweigert hat. Vor einer Entdeckung von mit Einwilligung *erhobenen* Nebenbefunden darf der Arzt sich nicht verschließen. An dieser Stelle „passt“ der Vergleich mit dem Unfallchirurgen und dem Röntgenbild auch zur genetischen Untersuchung. Auf der anderen Seite entspricht es dem allgemeinen Selbstbestimmungsrecht und insbesondere dem im GenDG betonten „Recht auf Nichtwissen“, dass der Patient nach entsprechender Aufklärung über die Möglichkeit des Entstehens derartiger Nebenbefunde auf deren Kenntnisnahme verzichten kann⁸. Es bietet sich daher an, in der Aufklärung vor der Untersuchung zwischen bereits aktuell therapeutisch relevanten Nebenbefunden und solchen, die erst zukünftig oder überhaupt nur potentiell relevant werden können, zu unterscheiden⁹. Die Sinnhaftigkeit einer Mitteilung therapeutisch relevanter Nebenbefunde dürfte den meisten Patienten auch im Vorfeld ihrer Erhebung einleuchten.

IV. Regelhafte Auswertung der sog. „actionable genes“ als mittelbar mögliche Nebenbefunde?

Eine ähnliche Aufklärungspflicht scheint nach der Begründung des Gesetzgebers auch für *mittelbar mögliche Nebenbefunde* zu bestehen. In der Bundestagsdrucksache (16/10532) zum Entwurf des Gendiagnostikgesetzes heißt es auf S. 27: „Soweit das vorgesehene genetische Untersuchungsmittel ... bei der genetischen Analyse weitere als mit der genetischen Untersuchung abzuklärenden genetischen Eigenschaften zur Verfügung stellt, ist die betroffene Person ... darüber vollständig aufzuklären ... Damit wird der betroffenen Person zugleich die Möglichkeit eröffnet, darüber zu entscheiden, ob und in welchem Umfang die mit einem solchen genetischen Untersuchungsmittel erzielbaren Informationen über genetische Eigenschaften in die Untersuchung einbezogen werden sollen.“ Dementsprechend konstatiert die einschlägige Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) (Fassung 2017)¹⁰ eine Informationspflicht über die mögliche Feststellung von unerwarteten zusätzlichen genetischen Eigenschaften bereits im Analyseschritt. Die Problematik wird ausführlich thematisiert im 2. Tätigkeitsbericht der GEKO (Januar 2016)¹¹, die in diesem Zusammenhang klarstellend von der „gezielten Auswertung zusätzlicher genetischer Informationen“ spricht, allerdings auch den noch mangelnden fachlichen Konsens über deren Auswahl diskutiert.

Medizinische Fachgesellschaften wie das American College of Medical Genetics (ACMG) empfehlen – im Sinne einer fachlichen Leitlinie – eine Ausberichterstattung mittelbarer Nebenbefunde immer dann, wenn es gesicherte Möglichkeiten zu Vorsorgemaßnahmen gibt, die Erkrankungsrisiken reduzieren können¹². Aktuell werden 73 Gene benannt, die in diesem Sinne „actionable“ sind, also Informationen liefern könnten, die für eine verantwortliche Versorgung des Patienten umgesetzt werden können¹³. Diese Gene sind insbesondere mit familiären Krebserkrankungen, Herzkreislaufkrankungen und Stoffwechselstörungen asso-

- 5) Schmidtke/Wittkowski/Glaubitz, *Molecular and Cellular Probes* 45, 2019, S. 70 ff.
- 6) Schmidtke/Wittkowski/Glaubitz, *Molecular and Cellular Probes* 45, 2019, S. 70 ff.
- 7) Schillhorn/Heidemann, *GenDG Kommentar*, 2. Aufl. 2017, § 9, Rdnr. 8; vgl. BGHZ 188, 29.
- 8) So schon BT-Dr. 16/10532, S. 27; siehe auch Gendiagnostik-Kommission, Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. Revidierte Fassung vom 28.4.2017, https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL_Aufklaerung_med_Zwecke_geaendert.pdf?__blob=publicationFile.
- 9) Ähnlich auch Schillhorn/Heidemann, *GenDG Kommentar*, 2. Aufl. 2017, § 9, Rdnr. 8. Für eine Kategorisierung nach Gewissheitsgrad und Dringlichkeit plädiert auch Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu genetischen Zusatzbefunden in Diagnostik und Forschung, 2013, https://gfhev.de/de/veroeffentlichungen/s-2013_05_28_Stellungnahme_zu_genetischen_Zufallsbefunden.pdf.
- 10) Gendiagnostik-Kommission, Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. Revidierte Fassung vom 28.4.2017, https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL_Aufklaerung_med_Zwecke_geaendert.pdf?__blob=publicationFile.
- 11) Gendiagnostik-Kommission, Zweiter Tätigkeitsbericht der Gendiagnostikkommission, 2016, S. 39 ff., https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Taetigkeitsbericht/Taetigkeitsbericht_02.html.
- 12) Green et al., *Genetics in Medicine* 2013 (15), 565 ff., abrufbar: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23788249/>.
- 13) Miller et al., *Genetics in Medicine* 2021 (23), 1381 ff.

ziiert. Während die ACMG Leitlinie eine Ausberichterung derartiger Befunde nur dann empfiehlt, wenn sie für den Gesundheitszustand der untersuchten Person selbst relevant sind, diskutieren andere Autoren auch den Einschluss von Genvarianten, die sich erst bei Nachkommen der untersuchten Person manifestieren könnten, im Sinne eines „Heterozygoten-Screenings“¹⁴. Man spricht in beiden Fällen von einem „opportunistischen Screening“, da die Gelegenheit zu einer weiterführenden Auswertung der ohnehin vorliegenden Analysedaten genutzt wird.

Die Leitlinie wurde in Fachkreisen teilweise kontrovers diskutiert. In erster Linie wurde darauf hingewiesen, dass für die große Mehrheit dieser Gene die Pathogenität von Mutationen und die Höhe der Wahrscheinlichkeit, auch tatsächlich zum Ausbruch einer Krankheit zu führen („Penetranz“), nur in *a priori* familiären Fällen und nicht für Personen aus der Allgemeinbevölkerung gesichert ist¹⁵. Erste systematische Untersuchungen konnten jedoch zeigen, dass die Penetranz der gefundenen pathogenen Varianten in diesen Genen im Mittel bei rund 60% liegen könnte und bei 5% aller untersuchten Personen mindestens eine solche Variante aufgedeckt werden kann¹⁶.

Diese Nebenbefunde werden möglich (s. II.), wenn aus rein technischen Gründen nicht nur diejenigen Gene auf pathogene Veränderungen („Mutationen“) hin analysiert werden, von denen ein Zusammenhang mit der primären klinischen Fragestellung bekannt ist, sondern die Gesamtheit (oder ein Großteil) aller klinisch relevanten Genabschnitte („klinisches Exom“) oder aller proteinkodierenden Genabschnitte („Gesamtexom“) oder des gesamten Genoms im Analyseschritt sequenziert wird. Damit liegt die komplette Sequenzinformation in Form von Rohdaten vor. Im nun folgenden, auf die primäre Fragestellung ausgerichteten Befundungsschritt (Untersuchung) wird jedoch nicht die komplette Sequenzinformation beurteilt, sondern es werden nur diejenigen Gene herausgefiltert, von denen ein Zusammenhang mit der ursprünglichen Fragestellung als gesichert gilt. Die ACMG-Empfehlungen besagen nun für den amerikanischen Rechtsraum, dass – mit informierter Einwilligung des Patienten – *lege artis* zusätzlich auch die 73 actionable genes beurteilt werden müssten. Es handelt sich hierbei also nicht um unmittelbar vorliegende Nebenbefunde, sondern vielmehr um solche, die erst proaktiv erzeugt werden.

Im Entwurf einer revidierten Fassung der GEKO-Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken vom 19. 11. 2021¹⁷ kommen die ACMG Leitlinien nun erstmals zur Sprache. Richtigerweise klärt der Entwurf darüber auf, dass es sich im Falle der Einbeziehung weiterer prädiktiver genetischer Eigenschaften in die Untersuchung bei der Gelegenheit einer diagnostischen Untersuchung („opportunistisches Screening“), wie es von der ACMG stets empfohlen wird, um eine *eigene prädiktive Untersuchung* im Sinne des § 7 Abs. 1 GenDG handelt. Wird der Patient also im Vorfeld einer diagnostischen Untersuchung darüber aufgeklärt, dass mit dem Untersuchungsmittel, also bei der Analyse, typischerweise mehr als die den Anlass für die Untersuchung bildenden Rohdaten erzielt werden, und entscheidet er sich für deren Bewertung, dann sind *diese* Bewertungen (d. h. etwa der „actionable genes“) Teil einer eigenständigen genetischen Untersuchung und strenggenommen *kein* Nebenbefund. Die Mehrzahl der actionable genes betreffen Gegenstände prädiktiver Untersuchungen im Sinne des § 3 Nr. 8 GenDG, weil sie eine erst zukünftig eintretende Erkrankung oder gesundheitliche Störung oder eine Anlageträgerschaft für derartige Störungen zum Gegenstand haben.

Eine der Rechtsfolgen dieser Bewertung ist, dass nach gegenwärtigem deutschen Recht Untersuchungen, die – im Sinne eines weiteren Untersuchungszwecks – die actionable

genes umschließen, *nur* durch Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen bzw. veranlasst werden dürfen (§ 7 Abs. 1 und 2 GenDG). Auch ist der Patient zusätzlich zur diagnostischen genetischen Untersuchung *vor* der Untersuchung genetisch zu beraten (§ 10 Abs. 2 GenDG: von einer Person nach § 7 Abs. 1 und 3 GenDG). Nach der Systematik des GenDG kann dieses, die actionable genes umfassende, sogenannte „opportunistische Screening“ – anders als in den USA – daher gar nicht regelhaft beauftragt werden, wenn auch Ärzte, die nicht Fachärzte für Humangenetik oder im Besitz einer entsprechenden Zusatzqualifikation sind, diagnostische genetische Untersuchungen veranlassen und verantworten sollen. Anders als es die Begründung des Gesetzesentwurfes nahelegt, hat der Einschluss erzielbarer (auch) prädiktiver Informationen in die Aufklärung und Untersuchung daher weitgehende Rechtsfolgen.

V. Pflicht zur Aufklärung über alle mittelbar möglichen Nebenbefunde?

In den USA finden die ACMG-Empfehlungen zu den „actionable genes“ hohe Beachtung; eine Nichtmitteilung relevanter Befunde dürfte als Kunstfehler gewertet werden¹⁸. Auch wenn in Deutschland – wie eben beschrieben – nicht jeder Arzt ein „opportunistisches Screening“ nach potentiellen Nebenbefunden veranlassen kann, stellt sich die Frage, wie in der Aufklärung zu verfahren ist. Es liegt auf der Hand, dass, da auch über die Analyse und das Untersuchungsmittel aufzuklären ist, der potenzielle Überschuss an Rohdaten zu thematisieren ist. Damit kommt die Frage nach den Grenzen der erwünschten Kenntnisnahme auf.

Muss im Blick auf die Masse der Rohdaten darüber aufgeklärt werden, dass heutzutage mit den Daten auch sichere Aussagen über andere Krankheitsanlagen getroffen werden können, wie es der Gesetzgeber nahelegt? Zugespitzt: muss jeder Patient mit der Entscheidung darüber konfrontiert werden, ob eine Untersuchung zu veranlassen ist, die nichts mit seinem ursprünglichen Anliegen zu tun hat?

Es fällt zunächst auf, dass das GenDG selbst eine Aufklärungspflicht über nur mittelbar und absichtsvoll zu erzielende Nebenbefunde nicht ausdrücklich erwähnt. Die gesetzlich vorgegebene Aufklärungspflicht steht vielmehr offenbar im Zusammenhang zum (primären) Untersuchungszweck (§ 9 GenDG).

Eine genaue Differenzierung zwischen der genetischen Analyse und der darauf aufbauenden Untersuchung ermöglicht es, die Pflichten des verantwortlichen Arztes näher zu bestimmen.

14) Haer-Wigman *et al.*, European Journal of Human Genetics, 2019 (27), 325 ff., abrufbar: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30291343/>; Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu genetischen Zusatzbefunden in Diagnostik und Forschung, 2013, https://gfhev.de/de/veroeffentlichungen/s-2013_05_28_Stellungnahme_zu_genetischen_Zufallsbefunden.pdf.

15) deWert *et al.*, European Journal of Human Genetics 2021 (29), 365 ff.

16) Lee *et al.*, Genetics in Medicine 2021 (23), 1192 ff.

17) Gendiagnostik-Kommission, Entwurf v. 11. 11. 2021 – Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG, https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien-Anhoerung/REV2E_Aufklaerung.pdf?__blob=publicationFile.

18) Marchand *et al.*, Journal of Law, Medicine & Ethics, 2020 (48), 11 ff., abrufbar: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32342786/>.

Eine genetische Analyse im Sinne des GenDG ist – wie dargestellt (siehe II.) – zunächst bloß die Gewinnung der Rohdaten, auf welchen dann die diagnostische oder prädikative Untersuchung aufsetzen kann. In einem ersten Schritt ist dem Patienten daher deutlich zu machen, dass nicht nur die zu seinen Beschwerden passenden Gene sequenziert und analysiert werden, sondern darüber hinaus auch weitere genetischen Informationen – je nach verwendetem Verfahren. Wünscht der Patient eine solche Vorgehensweise nicht, kann eine genetische Analyse und eine darauf aufbauende Untersuchung nicht oder jedenfalls nicht mit dem vorgesehenen Untersuchungsmittel stattfinden. Die Analyse ist Voraussetzung der Untersuchung und daher auch Teil der Aufklärung über diese. Die Aufklärungspflicht dient an dieser Stelle jedoch weniger medizinischen Sorgen als vielmehr der informationellen Selbstbestimmung des Patienten, der über diese weitreichende (über den Untersuchungszweck allein aus technischen Gründen hinausgehende) Erhebung personenbezogener Daten in der Analyse informiert sein muss¹⁹. Eine Verletzung *allein* dieser Pflicht kann schon aus Kausalitätsgründen keine ärztliche Haftung auslösen, denn wäre der Patient über die Reichweite der Datenerhebung informiert gewesen, hätte er allenfalls die Untersuchung abgelehnt. Möglich bleiben aber Ansprüche wegen Verstoß gegen die Datenschutzgrundverordnung.

Willigt der Patient (in Kenntnis der u. U. umfangreichen Sequenzierung) in diese Analyse ein, ist er über den zweiten Schritt, die eigentliche genetische Untersuchung, aufzuklären. Hier stellt das Gesetz seinem Wortlaut nach klar auf den konkreten Anlass der genetischen Untersuchung ab (§ 9 Abs. 2 Nr. 1 GenDG: „Die Aufklärung erfasst insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung einschließlich der mit dem vorgesehenen Untersuchungsmittel im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbare Ergebnisse“). Untersuchungszweck und die hierfür notwendige Analyse sind aber nicht identisch. Der Untersuchungszweck verengt vielmehr den Blick auf die Analyseergebnisse.

Die eingangs zitierte Begründung des Gesetzesentwurfs, die ihrerseits nicht an der Gesetzeskraft teilhat und lediglich Auslegungshilfe ist, stellt nun darauf ab, dass der Patient den Untersuchungszweck auf Basis einer Aufklärung über den Inhalt der Analyse selbst bestimmen können soll und dass ihm die hierfür notwendige Informationen mitzuteilen sind. Der Patient soll danach weitere Eigenschaften mit einbeziehen können („ob und in welchem Umfang [...] erzielbaren Informationen [...] einbezogen werden sollen“). Hierfür würde er eine ärztliche Aufklärung benötigen, wie es in den USA praktiziert wird.

So richtig es natürlich ist, dass die informierte Einwilligung des Patienten den Umfang des Untersuchungszwecks bestimmt, so bleibt es dennoch zweifelhaft, ob auf Basis des § 9 GenDG stets ein Angebot unterbreitet werden muss, den Untersuchungszweck auf etwas zu erweitern, das generell wissenschaftlich wertvoll ist, jedoch mit dem klinischen Problem des Patienten in keiner Relation steht. Abgesehen von der praktisch durchaus relevanten Frage, wer die für den erweiterten Untersuchungszweck anfallenden Kosten tragen soll, bleibt der Zweck der Aufklärungspflicht die Durchführung der konkreten medizinisch indizierten Untersuchung auf Basis der zu beantwortenden genetischen Fragestellung. Das Angebot, bei Gelegenheit einer medizinisch indizierten Maßnahme weitere nicht aktuell medizinisch benötigte Daten in die Untersuchung einzubeziehen (d. h. etwa den Filter der genetischen Untersuchung auf die 73 actionable genes zu erweitern), ist aber weder Folge des vom GenDG geschützten informationellen Selbstbestimmungsrechts als Teil des allgemeinen Persönlichkeitsrechts (§ 1 GenDG) noch Erfüllung einer nach allgemeinen rechtlichen Grundsätzen aus medizinischen Gründen gegebenen Aufklärungspflicht.

Aus dem allgemeinen Persönlichkeitsrecht (Art. 2 Abs. 1 i. V. m. Art. 1 Abs. 1 GG) folgt ein Recht auf Kenntnis der

eigenen Abstammung und ein Recht auf „Nichtwissen“ der eigenen genetischen Veranlagung²⁰. Ein „Recht auf Kenntnis“ der eigenen genetischen Eigenschaften bzw. Krankheitsanlagen liegt daher nahe. Gleichwohl kann aus einem solchen Recht bloß folgen, dass der Staat die Möglichkeit, von den genetischen Eigenschaften Kenntnis nehmen zu können, nicht verhindern darf. Einen Anspruch auf Einbeziehung weiterer Informationen im Rahmen einer durchgeführten Untersuchung kann man hieraus nicht ableiten, denn auch wenn die Auswertung der „actionable genes“ computergestützt auf Basis der vorhandenen Daten erfolgt, ist sie doch eine neue ärztliche Untersuchung. Ein Grundrecht gibt aber keinen Leistungsanspruch auf medizinisch nicht indizierte Untersuchungen. Wäre dies anders, ließe sich nicht erklären, warum Ärzte nicht generell – d. h. unabhängig von der Durchführung einer genetischen Untersuchung – auf die Möglichkeit eines vollständigen „Checks“ der erblichen Veranlagung als Vorsorgeuntersuchung hinweisen müssen. Die ärztliche Pflicht zum Erheben von Befunden knüpft zivilrechtlich aber stets an einen konkreten Krankheitsverdacht an²¹. Auf eine *anlasslose* (Gen-) Diagnostik hinzuweisen, überspannt die Pflicht an die ärztliche Fürsorge²². Dies gilt umso mehr, als die Suche nach den „actionable genes“ von keiner Fachgesellschaft als Vorsorgeuntersuchung empfohlen wird²³. Selbst nach den ACMG Leitlinien wird die Bevölkerung nicht flächendeckend „auf Verdacht“ auf die actionable genes geprüft, sondern nur „bei Gelegenheit“. Allein in der Datenerhebung bzw. der guten Gelegenheit kann nicht der relevante Unterschied zu jeder anderen zusätzlichen – nicht medizinisch indizierten – Untersuchung liegen. Eine Aufklärungsverpflichtung folgt jedenfalls nicht daraus, dass die Rohdaten „ohnehin“ vorliegen. Der Sinn des Untersuchungszwecks ist es gerade, diese Überschussinformationen auszublenden.

Ausgehend vom Wortlaut des Gesetzes und dem Gesetzeszweck darf eine abstrakt erläuternde Äußerung des Gesetzgebers in den Gesetzesmaterialien nicht überbewertet werden. Der Gesetzgeber wollte darauf hinweisen, dass im Lichte der informationellen Selbstbestimmung über den Überschuss der Analysedaten im Verhältnis zum Untersuchungszweck aufgeklärt werden muss. Hätte er daraus eine Aufklärungspflicht über alle sich bei dieser Gelegenheit theoretisch ergebenden, weiteren Untersuchungszwecke ableiten wollen, wäre dies im Gesetzeswortlaut zum Ausdruck gekommen. Auch hätte der Gesetzgeber sich mit den Regeln des Arztverhaltens in § 7 Abs. 1 GenDG anders befasst, wenn er ein derartiges „opportunistische Screening“ gewollt hätte.

Hinzu kommt, dass nach § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG die GEKO „die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung“ und damit die berufsrechtlichen Pflichten des Arztes verbindlich festlegt²⁴ und daher bestimmt, was das „insbesondere“ in § 9 Abs. 2 GenDG meint („Die Aufklärung umfasst insbesondere“). Zur hier relevanten Frage enthält die gegenwärtige Richtlinie den Passus, dass „[...] bei Suchverfahren, die eine Vielzahl an Genen parallel untersuchen (Panelanalysen) oder auch bei genomweiten Analysen (z. B. Array-Verfahren oder Exom-Sequenzierung) [...] unerwartete genetische Eigenschaften festgestellt und daraus Zusatzbefunde erhoben werden [können], die nicht im direkten ursächlichen Zusammenhang mit der medizinischen Fragestellung der Untersuchung stehen. Es ist darüber zu informieren, dass diese unter Umständen bereits eine praktische klinische Relevanz

19) Vgl. Schillhorn/Heidemann, GenDG Kommentar, 2. Aufl. 2017, § 9, Rdnr. 4.

20) BVerfGE 79, 256, 268; BGHZ 201, 263.

21) Wagner, in: MüKo/BGB, Bd. 5, 8. Aufl. 2020, § 630h, Rdnr. 99.

22) Vgl. OLG Koblenz, Urt. v. 24. 6. 2010 – 5 U 186/10 –, Rdnr. 34, juris; ähnlich differenzierend: OLG Hamm, Urt. v. 31. 8. 2005 – 3 U 277/04 –, BeckRS 2005, 14409, Rdnr. 21, beck-online.

23) Vgl. zu diesem Maßstab BGH, NJW 2020, 2467.

24) Kern, GenDG Kommentar, 2012, § 23, Rdnr. 11.

zum Untersuchungszeitpunkt besitzen können [...]“²⁵. Treffend stellt die Richtlinie darauf ab, dass unerwartete genetische Eigenschaften *festgestellt werden können*. Eine solche Feststellung setzt aber eine Untersuchung der entsprechenden Stellen des Genoms voraus. In der hier verwendeten Terminologie dürften damit die unmittelbaren Nebenbefunde gemeint sein, die im Rahmen des Untersuchungszwecks selbst entstehen können. Eine Pflicht, über die Einbeziehung weiterer Befunde zu informieren oder Feststellungen außerhalb des ursprünglichen Untersuchungszwecks zu treffen, enthält die Richtlinie dagegen nicht.

Weil sich weder dem Gesetz noch der dieses konkretisierenden GEKO-Richtlinie eine Pflicht zur Aufklärung über ein opportunistisches Screening entnehmen lassen, sind Ärzte nach aktueller Rechtslage in Deutschland nicht verpflichtet, vor jeder genetischen Untersuchung auf mögliche mittelbare Nebenbefunde, die aus den Datenmengen der Analyse gewonnen werden könnten, hinzuweisen.

Dies entspricht auch praktischen Erwägungen. Soll dem Patienten eine Liste der aktuell als „actionable“ eingestuft Gene vorgelegt werden, in der Erwartung, er werde hiermit eine informierte Entscheidung zur Einbeziehung in die Untersuchung treffen? Solange die präventive Untersuchung der genetischen Eigenschaften einer Person nicht als allgemeine Vorsorgeuntersuchung praktiziert wird, kann in dem fehlenden Werben eines Arztes für eine nicht indizierte (kostenpflichtige) Untersuchung keine ärztliche Pflichtverletzung mit Haftungsfolge liegen.

VI. Fazit

Im Ergebnis ist der Patient allgemein-abstrakt darüber aufzuklären, dass im Rahmen der Untersuchung a) *mehr Daten anfallen*, als für den Untersuchungszweck benötigt werden, dass b) diese nicht betrachtet werden (müssen) jedoch *theoretisch auf weitere genetische Tatsachen untersucht werden könnten* und c), dass die Begutachtung der eigentlichen Fragestellung innerhalb des Untersuchungszwecks *unmittelbare Nebenbefunde*

produzieren kann²⁶. Der Patient muss dagegen nicht darüber aufgeklärt werden, dass und welche genetischen Eigenschaften für eine gesundheitliche Störung oder Anlageträgerschaft möglicherweise bei Erweiterung des Untersuchungszwecks noch aufzudecken wären (*mittelbar erzielbare Nebenbefunde*). Eine solche Erweiterung ist nach dem GenDG eine eigene Untersuchung mit eigenen Aufklärungspflichten, obligatorischer genetischer Beratung und Facharztvorbehalt.

Open Access. Dieser Artikel wird unter der Creative Commons Namensnennung 4.0 International Lizenz veröffentlicht, welche die Nutzung, Vervielfältigung, Bearbeitung, Verbreitung und Wiedergabe in jeglichem Medium und Format erlaubt, sofern Sie den/die ursprünglichen Autor(en) und die Quelle ordnungsgemäß nennen, einen Link zur Creative Commons Lizenz beifügen und angeben, ob Änderungen vorgenommen wurden.

Die in diesem Artikel enthaltenen Bilder und sonstiges Drittmaterial unterliegen ebenfalls der genannten Creative Commons Lizenz, sofern sich aus der Abbildungslegende nichts anderes ergibt. Sofern das betreffende Material nicht unter der genannten Creative Commons Lizenz steht und die betreffende Handlung nicht nach gesetzlichen Vorschriften erlaubt ist, ist für die oben aufgeführten Weiterverwendungen des Materials die Einwilligung des jeweiligen Rechteinhabers einzuholen.

Weitere Details zur Lizenz entnehmen Sie bitte der Lizenzinformation auf <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/deed.de>.

Open Access funding enabled and organized by Projekt DEAL.

25) Gendiagnostik-Kommission, Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. Revidierte Fassung vom 28.4.2017, S. 924, https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL_Aufklaerung_med_Zwecke_geaendert.pdf?__blob=publicationFile.

26) Vgl. Schillhorn/Heidemann, GenDG Kommentar, 2. Aufl. 2017, § 9, Rdnr. 16c.

Gründung und Betrieb von MVZ durch staatliche Universitäten

– unter besonderer Berücksichtigung der Rechtslage in NRW (Teil 2)

Michael Ossege

An dieser Stelle beginnt Teil 2 der Publikation. In Teil 1 wurden Grundlagen erläutert. Insbesondere sind die Bereiche Bedarfsprüfung und Gemeinnützigkeit beleuchtet worden.

ee) Ermächtigte Einrichtungen gemäß SGB V
Nachfolgend werden ermächtigte Einrichtungen gemäß SGB V benannt, die eine MVZ-Gründung erwirken könnten.

Dabei ist darauf hinzuweisen, dass die von ermächtigten Einrichtungen gegründete MVZ nicht lediglich fachbezogene Leistungen erbringen, d. h. in MVZ auch andere Leistungen erbracht werden dürfen, die für die ambulante vertragsärztliche und/oder vertragsärztliche Versorgung

vorgesehen sind, die im sog. Leistungskatalog des Einheitlichen Bewertungsmaßstab (= EBM) benannt sind.

(1) Hochschulambulanzen nach § 117 SGB V

Universitäten könnten Hochschulambulanzen nach § 117 SGB V betreiben und wären insoweit MVZ-gründungsberechtigt. Nicht erforderlich ist dabei, dass die Universitäten zwingend Medizinische Fakultäten oder vergleichbare Einrichtungen haben; ausreichend ist es vielmehr, wenn entsprechend qualifiziertes Personal vorhanden ist.

Seit dem GKV-Versorgungsstärkungsgesetz zum 23.7.2015¹ regelt Abs. 1 eine *bedarfsunabhängige* gesetzliche Institutsermächtigung: Angesichts der steigenden Bedeutung von Hochschulambulanzen bei der Versorgung von Patienten mit schweren und komplexen Krankheitsbildern werden die gesetzlichen Grundlagen für die Ermächtigung von Hoch-

Rechtsanwalt Dr. iur Dr. rer. medic Michael Ossege, LL.M.,
Fachanwalt für Medizinrecht, rehborn.rechtsanwälte GbR,
Brüderweg 9, 44135 Dortmund, Deutschland

1) BGBl. I S. 1211.