

Inhaltsverzeichnis

Abkürzungsverzeichnis	27
Teil 1: Einleitung	35
A. Einführung	35
B. Forschungsstand	37
C. Gang der Untersuchung	39
D. Rechtsvergleichung	40
Teil 2: Grundlagen des (genomischen) Neugeborenen-Screenings	43
Kapitel 1: Neugeborenen-Screening – aktueller Stand	43
A. Deutschland	44
I. Zielkrankheiten im Überblick	44
1. Stoffwechselkrankheiten	46
2. Endokrinopathien	47
3. Schwere kombinierte Immundefekte (SCID)	47
4. Mukoviszidose	48
5. Sichelzellkrankheit und 5q-assoziierte spinale Muskelatrophie (SMA)	48
6. Fazit	49
II. Testverfahren	50
1. Gewinnung der Blutproben	50
2. Labormethoden	51
a) Tandem-Massenspektrometrie	51
b) PCR-Test	52
c) Fazit	53
B. Frankreich	53
I. Zielkrankheiten	53
II. Durchführung	55
III. Fazit	55
Kapitel 2: Genomisches Neugeborenen-Screening	56
A. Verfahren	56
I. Biologische Grundlagen	57
1. Menschliches Genom	57
	11

2. Genetische Informationen	58
a) Erbkrankheiten	59
aa) Monogene Erkrankungen	59
bb) Polygene Erkrankungen	60
cc) Multifaktorielle Erkrankungen	61
b) Somatische Veränderungen des Genmaterials	61
c) Heterozygotenstatus	61
d) Pharmakogenetische und pharmakogenomische Eigenschaften	62
II. Methoden für ein genomisches Neugeborenen-Screening-Programm	62
1. Entwicklung der Genom-Sequenzierung	62
2. Next-Generation-Sequencing	63
a) GPS, WES und WGS	64
b) Gewinnung der Proben	65
c) Verfahren	65
d) Anforderungen an das Testverfahren im Rahmen eines genomischen Neugeborenen-Screenings	67
B. Chancen und Risiken eines genomischen Neugeborenen-Screenings	67
I. Chancen und Möglichkeiten	67
1. Aufnahme weiterer Zielinformationen	68
a) Frühzeitiges Erkennen weiterer Krankheiten	68
b) Feststellen von Prädispositionen	70
c) Familienplanung	71
2. Speicherung der Genomdaten	71
a) Zugriff in Notfällen	72
b) Schnellere Diagnose	72
c) Neue Erkenntnisse	73
3. Therapie	74
4. Forschung	74
II. Risiken	75
1. Wunsch nach Nichtwissen und Autonomie des Kindes	76
2. Psychische Belastungen durch richtig positive Ergebnisse	76

3. Psychische Belastungen durch falsch positive Ergebnisse	77
4. Bleibende Unsicherheiten	78
5. Zugriff auf Daten	78
III. Fazit	79
Teil 3: Rechtsrahmen des (genomischen) Neugeborenen-Screenings de lege lata	81
Kapitel 1: Überblick über internationale Vorgaben	81
A. Europarat	81
I. Biomedizinkonvention	81
1. Verbindlichkeit	82
a) Deutschland	82
b) Frankreich	83
2. Inhalt	83
II. Datenschutzkonvention	84
B. UN-Kinderrechtskonvention	85
C. Erklärungen und Leitlinien von Sonderorganisationen der Vereinten Nationen	86
I. UNESCO-Erklärungen	86
1. Allgemeine Erklärung über das menschliche Genom und Menschenrechte	86
2. Internationale Erklärung über humangenetische Daten	87
3. Allgemeine Erklärung über Bioethik und Menschenrechte	88
II. WHO	88
D. Deklaration von Helsinki	89
E. Fazit	90
Kapitel 2: Grundrechtlicher Rahmen in Deutschland	90
A. Einschlägige Grundrechtskataloge	91
I. Grundrechte des GG	91
II. Charta der Grundrechte der Europäischen Union	91
III. Europäische Menschenrechtskonvention	92
IV. Relevanz für die nachfolgende Untersuchung	93
B. Bedeutung und Funktionsweise der Grundrechte	94
I. Funktionen der Grundrechte	94

II. Bedeutung für das (genomische) Neugeborenen-Screening	96
C. Relevante Grundrechtspositionen	97
I. Neugeborene als Grundrechtsträger	98
II. Menschenwürde	98
III. Allgemeinen Persönlichkeitsrecht	100
1. Recht auf informationelle Selbstbestimmung	101
2. Recht auf Nichtwissen und Wissen	105
a) Herleitung	105
b) Inhalt	107
3. Recht auf Nichtwissen/Wissen um den genetischen Status der eigenen Kinder	110
IV. Körperliche Unversehrtheit	112
1. Schutzgüter	112
a) Physische Komponente	112
b) Psychische Belastungen	113
2. Leistungspflichten des Staates	114
V. Familien- und Elternrecht	116
1. Schutz der Familie	116
2. Elternrecht	116
VI. Wissenschafts- und Forschungsfreiheit	119
VII. Berufsfreiheit	120
D. Fazit	121
Kapitel 3: Vergleich nationaler Vorgaben – Deutschland und Frankreich	122
A. Deutschland	122
I. Durchführung der genetischen Untersuchung	122
1. Rechtsquellen	123
a) Gendiagnostikgesetz (GenDG)	123
aa) Anwendungsbereich des GenDG	123
(1) Genetische Untersuchung	124
(2) Medizinische Zwecke	126
bb) Fazit zum Anwendungsbereich des GenDG	128
b) Unverbindliche Richtlinien	128
aa) Richtlinien der GEKO	128
bb) Kinder-Richtlinie	129
(1) Gesetzliche Grundlagen	129
(2) Inhalt	130

(3) Relevanz	131
2. Konkrete Regelungen	132
a) Arztvorbehalt	132
b) Einwilligung	133
aa) Vertretung des Kindes durch die Eltern	134
(1) Grundsatz der gemeinsamen Vertretung	135
(2) Ausnahmen vom Grundsatz der gemeinsamen Vertretung	135
(3) Praktische Aspekte in Bezug auf das Neugeborenen-Screening	136
bb) Das Kindeswohl als Grenze des elterlichen Ermessens	138
cc) Zwischenergebnis	141
c) Informationsprozess	141
aa) Aufklärung	141
bb) Beratung	143
d) Mitteilung der Ergebnisse	144
e) Zwischenergebnis	148
II. Spezielle Vorgaben für genetische Reihenuntersuchungen an nichteinwilligungsfähigen Personen	148
1. genetische Reihenuntersuchungen	148
a) Neugeborenen-Screening als genetische Reihenuntersuchung	148
b) Durchführung der genetischen Reihenuntersuchungen	149
c) Zulässige Screening-Ziele	149
2. Untersuchungen bei nichteinwilligungsfähigen Personen	150
a) Untersuchungen mit unmittelbarem Nutzen für die nichteinwilligungsfähige Person	151
b) Untersuchungen ohne unmittelbaren Nutzen für die nichteinwilligungsfähige Person	152
c) Sonstige Voraussetzungen	154

3. Schlussfolgerung für Screening-Ziele	155
a) Behandelbare Erkrankungen im Kindesalter	155
b) Unbehandelbare Erkrankungen	155
c) Spätmanifestierende Erkrankungen	156
d) Prädispositionen	156
e) Pharmakogenomische/-genetische Eigenschaften	157
f) Fremdnützigkeit des Screenings	157
g) Zwischenergebnis zu den Screening-Zielen nach §§ 16, 14 GenDG	158
III. Datenschutzrechtliche Aspekte	161
1. Allgemeines zum Datenschutzrecht	161
a) Grundprinzipien der Datenverarbeitung	161
b) Anwendbares Datenschutzrecht	163
aa) DSGVO	163
bb) Spezielle nationale Datenschutzgesetze	164
cc) Bereichsspezifische Regelungen	165
dd) Jüngste Entwicklungen	166
(1) Verordnung European Health Data Space	166
(a) Vorschlag der Kommission	166
(b) Einigung Rat und Europäisches Parlament	167
(2) Gesundheitsdatennutzungsgesetz und Digitalgesetz	168
ee) Fazit zum anwendbaren Datenschutzrecht	169
c) Genetische Daten als besondere personenbezogene Daten	169
2. Rechtmäßigkeit der Verarbeitung genetischer Daten	171
a) Exkurs: Die elektronische Patientenakte	172
aa) Anlegung der ePA	172
bb) Befüllung der ePA	173
cc) Die ePA für Privatversicherte	174
b) Opt-Out vs. Einwilligung	174

c)	Verarbeitung zu medizinischen Zwecken	176
aa)	Entnahme und Analyse der Proben zur Mitteilung der Ergebnisse	176
bb)	Aufbewahrung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen	177
	(1) Betroffene Daten	177
	(2) Aufbewahrungszeit von zehn Jahren	178
	(3) Möglichkeit einer längeren Aufbewahrung	178
cc)	Speicherung der Daten und Ergebnisse in der ePA	179
dd)	Qualitätssicherung	180
d)	Verarbeitung zu Forschungszwecken	180
aa)	Begriff der wissenschaftlichen Forschung	182
bb)	Exkurs: Einbeziehung Einwilligungsunfähiger in Forschungsvorhaben	183
cc)	Anonymisierung	185
	(1) Faktische Anonymität im Allgemeinen	185
	(2) Faktische Anonymität genetischer Daten	187
	(3) Nutzen anonymer Daten für die medizinische Forschung	191
	(4) Zwischenergebnis	193
dd)	Einwilligung und broad consent	193
	(1) Zweckgebundenheit der Einwilligung	194
	(2) Broad consent und dynamischer Einwilligungsprozess	194
	(3) Stellungnahme	197
	(4) Besonderheiten beim (genomischen) Neugeborenen- Screening	199
ee)	„Datenspende“	201

ff) Forschung an den entnommenen Proben	202
gg) Forschungsklauseln	203
(1) Anwendbarkeit bei genetischen Daten	203
(2) Geeignete Garantien	204
(3) Erlaubnistatbestand des § 27 Abs. 1 BDSG	204
(a) § 27 Abs. 1 BDSG als Rechtsgrundlage der Verarbeitung	205
(b) Interessen und Rechte der betroffenen Person	206
(c) Einschränkung der Rechte	206
(d) Abwägung	208
(e) Ärztliche Schweigepflicht	211
(f) Zwischenergebnis	212
(4) Neuerungen zur Forschung mit elektronischen Gesundheitsdaten	212
(a) Grundsatz: Widerspruchsrecht des Betroffenen	214
(b) Abweichungen vom Opt-Out-Mechanismus	215
(c) Betroffene Daten	216
(d) Ausübung des Widerspruchsrechts durch die Eltern	218
(e) Zwischenergebnis	219
hh) Zwischenergebnis zur wissenschaftlichen Forschung mit genetischen Daten	220
3. Schutz genetischer Daten	221
a) Datensicherheit	222
aa) Datenschutz-Folgeabschätzung	222
bb) Minimierung des Personenbezugs	223
cc) IT-Sicherheit	224
dd) Sonstige Schutzmechanismen	225

ee) Kontrolle der Einhaltung datenschutzrechtlicher Vorschriften	225
(1) Datenschutzaufsichtsbehörde	225
(2) Datenschutzbeauftragte	226
ff) Zwischenergebnis	226
b) Spezifischer Schutz vor Zugriff	227
aa) Schutz vor Zugriff durch den Arbeitgeber	227
bb) Schutz vor Zugriff durch Versicherungen	228
cc) Schutz vor Zugriff durch den Staat	230
IV. Zusammenfassung der deutschen Vorgaben	233
B. Frankreich	236
I. Französisches Rechtssystem	236
1. Grundrechtlicher Rahmen	236
a) Schwächere französische Grundrechtsdogmatik	236
b) Quellen der Grundrechte	239
c) Eingriff und Rechtfertigung	239
d) Inhalt	240
e) Fazit	244
2. Europarecht und Völkerrecht	244
3. Gesetze und Verordnungen	246
4. Auslegung der Gesetze	247
5. Rechtsprechung	248
II. Inhalt einzelner Regelungen zum (genomischen) Neugeborenen-Screening	249
1. Allgemeines zum Neugeborenen-Screening und genetischen Untersuchungen	249
a) Organisation des Neugeborenen-Screenings	249
b) Ziel des Screenings	250
c) Festlegung der Zielkrankheiten	251
d) Genetische Untersuchungen als Gegenstand gesetzlicher Regelungen	251
e) Einführung genetischer Untersuchungen in das Neugeborenen-Screening	253
f) „Aufsplittung“ des Screenings	256

2. Gegenwärtiges Neugeborenen-Screening	257
a) Einwilligung, Aufklärung und Beratung	257
b) Mitteilung der Ergebnisse	258
c) Besonderheit beim Screening auf Mukoviszidose	259
d) Zwischenergebnis	260
3. Genetische Untersuchungen im französischen Recht	260
a) Zweck der Untersuchung	260
b) Einwilligung und Aufklärung	261
c) Vertretung der Neugeborenen durch die Eltern	262
d) Arztvorbehalt	262
e) Beruf des genetischen Beraters	263
f) Information genetisch verwandter Personen	264
g) Genetische Untersuchungen bei Personen, die ihren Willen nicht äußern können und Minderjährigen	266
aa) Allgemeine Vorgaben	266
bb) Sonderfall: Untersuchung an asymptomatischen Minderjährigen	267
cc) Vereinbarkeit mit der Biomedizinkonvention des Europarates	268
h) Mitteilung der Ergebnisse	270
i) Zwischenergebnis	271
j) Schlussfolgerung für mögliche Screening-Ziele	272
4. Genetische Untersuchungen im Rahmen des Neugeborenen-Screenings	273
a) Aufhebung des „Arztvorbehalts“	273
b) Inhalt der Aufklärung	273
c) Information der Verwandten	273
d) Mitteilung der Screening-Ergebnisse	274
e) Zufallsbefunde	275
f) Aufbewahrung durch CRDN	275
g) Zwischenergebnis	275

5. Datenschutzrechtliche Regelungen	276
a) Anwendbare Regelungen	276
b) Exkurs: Die ePA in Frankreich	277
c) Verarbeitung zu medizinischen Zwecken	279
d) Verarbeitung zu Forschungszwecken	279
aa) Forschung im Gesundheitsbereich	280
(1) Forschung unter Einbeziehung des Menschen	280
(2) Allgemeine Regelungen zur Verarbeitung von Gesundheitsdaten zu Forschungszwecken	281
bb) Das Opt-Out-Prinzip bei der Verarbeitung genetischer Daten	283
(1) Anwendbarkeit des Art. L. 1130-5 CSP	284
(2) Voraussetzungen Art. L.1130-5 CSP	287
(3) Berücksichtigung der Schutzbedürftigkeit	290
bb) Öffentliches Interesse	291
cc) Kontrolle	291
dd) Sicherheit der Daten	293
ee) Ausblick	294
(1) Aufnahme genetischer Daten in den Health Data Hub	295
(2) EHDS	297
ff) Zwischenergebnis	300
e) Schutz genetischer Daten vor Versicherungen und Arbeitgeber	302
f) Schutz vor staatlichem Zugriff	303
6. Zusammenfassung der französischen Vorgaben	305
C. Vergleich der deutschen und französischen Regelungen	307
I. Systematische Differenzen	307
II. Regulatorische Rahmenbedingungen für ein (genomisches) Screening	307
1. Allgemeines	308
2. Vorgaben für genetische Untersuchungen	308

3. Regulierung des Neugeborenen-Screenings	313
4. Schlussfolgerungen für ein genomischen Neugeborenen-Screening	314
III. Datenschutz	317
1. Speicherung der Daten und Verarbeitung zu medizinischen Zwecken	317
2. Verarbeitung der Daten zu Forschungszwecken	317
a) Einwilligung vs. Opt-Out	317
b) Neuerungen durch den EHDS	320
3. Spezifischer Schutz vor Zugriff	320
IV. Fazit	321
Teil 4: Genomisches Neugeborenen-Screening – Bewertung, Optimierungsbedarf und möglicher Rechtsrahmen de lege ferenda in Deutschland	323
Kapitel 1: Regelungen zur Durchführung	323
A. Anwendungsbereich des GenDG	324
B. Arztvorbehalt	325
C. Aufklärung und Einwilligung	327
I. Inhalt der Aufklärung	327
1. Umfang der Untersuchung	327
2. Untersuchungsziel	329
3. Mögliche Zufallsbefunde	330
4. Recht auf Nichtwissen	331
5. Zwischenergebnis	331
II. Zeitpunkt der Aufklärung	332
III. Methode der Aufklärung	333
IV. Einwilligung beider Eltern	334
D. Einführung eines verpflichtenden Neugeborenen- Screenings	334
E. Beratung	336
F. Möglichkeit der späteren Kenntnisnahme	337
G. Ausgestaltung der Mitteilung der Ergebnisse	337
H. Fazit zu den Regelungen zur Durchführung	338

Kapitel 2: Zielinformationen bei einem genomischen Neugeborenen-Screening	339
A. Klarstellung von Begrifflichkeiten	339
1. Genomisches Neugeborenen-Screening	339
2. Behandelbare/unbehandelbare Erkrankungen	340
3. Kindesalter	341
B. Grundrechtliche Vorüberlegungen	341
C. Diagnostische Kriterien	342
I. Hohe Aussagekraft der Testung	342
II. Mitteilung von Prädispositionen	344
1. Mögliche Maßnahmen im frühen Kindesalter	345
2. Keine Ausnahme in „Rettungsfällen“	345
3. Vorbelastete Familien	348
4. Zwischenergebnis diagnostische Kriterien	348
D. Infrastrukturelle Anforderungen	349
E. Anforderungen an die Zielkrankheiten	349
I. Schwere der Erkrankung	349
II. Beginn der Krankheit	350
1. Behandelbare Krankheiten im frühen Kindesalter	350
2. Spätmanifestierende Erkrankungen	351
a) Grundsätzliches Überwiegen des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung und des Rechts auf Nichtwissen des Kindes	351
b) Keine Ausnahme in „Rettungsfällen“	352
III. Behandelbarkeit	354
1. Unbehandelbare im frühen Kindesalter auftretende Erkrankungen	355
2. Unbehandelbare spätmanifestierende Erkrankungen	359
F. Andere Zielinformationen	360
I. Heterozygotenstatus	360
1. Grundsätzliches Überwiegen des Rechts auf Nichtwissen des Neugeborenen	360
2. Ausnahme bei Anlageträgerschaften der Zielkrankheiten	362
II. Pharmakogenetische Eigenschaften	363

G. Fazit zu den Screening-Zielen	364
Kapitel 3: Verwendung der Daten aus einem genomischen Neugeborenen-Screening	367
A. Verarbeitung zu medizinischen Zwecken	367
I. Speicherung der Ergebnisse	367
II. Speicherung der gesamten Rohdaten	368
1. Grundrechtliche Aspekte	370
a) Betroffene Rechte	370
b) Kein Herausgabeanspruch der Eltern	370
c) Widerrufsmöglichkeit mit Erreichung der Einwilligungsfähigkeit	372
2. Datenschutzrechtliche Aspekte	372
III. Fazit zur Verarbeitung zu medizinischen Zwecken	374
B. Verarbeitung der Daten zu Forschungszwecken	375
I. Grundrechtspositionen	375
II. Herausforderungen im Hinblick auf datenschutzrechtliche Grundsätze	376
III. Einwilligung der Eltern	378
IV. Forschungsfreundlicher Rahmen der DSGVO	379
V. Rechtsunsicherheiten bei bestehenden Forschungsklauseln	380
VI. Potenzial und Risiken der gesetzlichen Neuerungen	382
1. Leichter Zugang zu genetischen Daten zu Forschungszwecken	383
2. Ungeklärtes Verhältnis zu den bestehenden Verarbeitungstatbeständen	385
3. Verbleibende Unsicherheiten bei der Abwägung auch im Rahmen des EHDS	385
4. Ausnahmen für ein genomisches Neugeborenen-Screening	386
VII. Umgang mit Zusatzbefunden	388
VIII. Fazit zur Verarbeitung zu Forschungszwecken	389
C. Datensicherheit	391
I. Datenschutzfolgeabschätzung	391
II. Anonymisierung und Pseudonymisierung	392
III. Weitere technische Maßnahmen	393

IV. § 64e SGB V als Beispiel für Sicherheitsvorkehrungen für den Schutz von Genomdaten	394
V. Kontrolle	396
VI. Partizipation an Forschungsergebnissen	396
VII. Fazit zu rechtlichen Aspekten der Datensicherheit	397
D. Spezifischer Schutz vor Zugriff auf die Daten	397
I. Arbeitgeber	397
II. Versicherungen	398
III. Der Staat zur Strafverfolgung	399
IV. Fazit zum spezifischen Schutz vor Zugriff	401
Kapitel 4: Regulierungsvorschlag	401
A. § 16a GenDG-E	402
B. § 16b GenDG-E	405
C. Sonstige Gesetzesänderungen	409
D. Schlussbetrachtung	410
Teil 5: Zusammenfassung	415
Teil 6: Résumé en français	435
Literaturverzeichnis	457