



german society of human genetics
www.gfhev.de

Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

1. Einleitung: Arbeitsgebiet der Humangenetik und die Funktion der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

Gegenstand der Humangenetik ist die Variabilität im menschlichen Genom und ihre Bedeutung für Gesundheit und Krankheit. Genetische Methoden spielen bei der Erforschung der Ursachen vieler Krankheiten heute eine herausragende Rolle. Bei den monogenen (Mendelnd erblichen) Krankheiten haben diese Methoden für die medizinische Diagnostik eine hohe Bedeutung. Sowohl in der Forschung als auch in der Diagnostik ist das Gebiet außerordentlich differenziert, und es wird durch die Entdeckung neuer Mutationstypen (CNVs, copy number variants) und komplexer Wechselwirkungen zwischen einzelnen Genotypen (sog. Epistase) immer komplizierter. Aus historischen und didaktischen Gründen stehen die monogenen Merkmale und Krankheiten häufig im Vordergrund. Die allermeisten von ihnen sind in der Bevölkerung selten oder sogar sehr selten. Wenn es um Regelungen des Umgangs mit der genetischen Diagnostik und Forschung geht, darf man keinesfalls nur von den klassischen monogenen Krankheiten ausgehen. Vielmehr muss die Gesamtheit der Auswirkungen der genetischen Variabilität und den gesamten Kontext der Medizin in den Blick genommen werden.

Die Untersuchung der Erbsubstanz (DNA) eines Menschen unterscheidet sich insofern von den meisten anderen Laboruntersuchungen, als ein einmalig erhobener Befund im Unterschied zu vielen biochemischen Untersuchungsverfahren in der Regel definitiv ist. Der Nachweis einer genetischen Besonderheit (Mutation) kann daher eine weit reichende Bedeutung für ihren Träger haben. Dies gilt für solche Mutationen, die mit hoher Wahrscheinlichkeit, im Extremfall sogar in 100% zu einer Funktionsstörung führen und sich damit auch phänotypisch niederschlagen (monogen erbliche Krankheiten).

Dem stehen die sog. multifaktoriellen Krankheiten bzw. die Krankheitsdispositionen gegenüber. An deren genetischer Aufklärung wird heute mit Hochdruck gearbeitet. Es ist aber bereits erkennbar, dass die einzelnen Krankheiten (Phänotypen) dieser Gruppe oft auf einer Summation vieler kleiner Geneffekte beruhen, die bei einem Menschen zusammen gekommen sind und die gemeinsam mit Umweltfaktoren zur Manifestation beitragen.

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik begrüßt grundsätzlich eine gesetzliche Regelung für die genetische Diagnostik, weil durch unqualifiziertes oder unüberlegtes Vorgehen Menschen Schaden zugefügt werden kann. Die Universitätsinstitute für Humangenetik sind für die studentische Ausbildung sowie maßgeblich die Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik sowie zum Fachhumangenetiker (GfH) verantwortlich. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik wirkt seit vielen Jahren durch Stellungnahmen und Empfehlungen, die alle

Vorsitzender

Prof. Dr. med. Peter Propping, Bonn

Stellvertretende Vorsitzende

Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Weber,
Regensburg

Prof. Dr. med. André Reis, Erlangen

Schatzmeisterin

Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden

Schriftführerin

Prof. Dr. rer. nat. Christine Zühlke,
Lübeck

Wissenschaftlicher Beirat

Prof. Dr. med. Olaf Riess, Tübingen

Prof. Dr. med. Stefan Mundlos, Berlin

Prof. Dr. med. Gerd Utermann,
Innsbruck

Prof. Dr. med. Jörg Schmidtke, Hannover

(Tagungspräsident 2008)

Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen

(Tagungspräsident 2009)

Adresse des Vorsitzenden

Institut für Humangenetik
Rheinische Friedrich-Wilhelms-
Universität
Wilhelmstr. 31
53111 Bonn
Telefon 0228-287-22346
Telefax 0228-287-22380

propping@uni-bonn.de

Geschäftsstelle

Dipl.-Soz. Christine Scholz
Inselkammerstr. 4
82008 München-Unterhaching
Telefon +49 (0)89 614 56 95 9
Telefax +49 (0)89 55 02 78 56
organisation@gfhev.de

gfh Bankverbindung

Postbank München
Konto 231 394 805
BLZ 700 100 80

IBAN

DE19 7001 0080 0231 3948 05

BIC

PBNK DEFF

Vereinsregister München

VR 12341

Aspekte von genetischer Diagnostik, Beratung und Forschung betreffen, darauf hin, dass die Möglichkeiten der Genetik mit Umsicht und Augenmaß genutzt werden. Die Prinzipien des Umgangs mit der genetischen Diagnostik und Forschung sind 2007 in dem „Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik“ zusammengefasst worden (http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2007_gfh_positionspapier.pdf).

2. Allgemeine Anmerkungen

Der vorliegende Gesetzesentwurf ist außerordentlich detailliert. Die praktische Umsetzung in der genetischen Diagnostik wäre mit erheblichen Schwierigkeiten verbunden bzw. z. T. gar nicht möglich und auch die Krankheitsforschung, die in weiten Bereichen ohne die Genetik nicht auskommt, wäre empfindlich erschwert. Nach Auffassung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik ist der Gesetzesentwurf in der vorliegenden Form aus vielerlei Gründen unpraktikabel, schädlich für die Belange von Patienten und den Wissenschaftsstandort Deutschland. Der Gesetzesentwurf ist dringend überarbeitungsbedürftig.

3. Definition der genetischen Untersuchung (§3)

Der Entwurf definiert die genetische Untersuchung methodisch, d. h. molekulargenetisch, biochemisch -genetisch, zytogenetisch bis hin zu einer rein phänotypischen Definition. Diese umfassende Definition führt zu im Gesetzeskontext unauflösbaren Widersprüchen, denn jeder genetischen Untersuchung soll eine Beratung vorausgehen. Wenn ein Arzt z. B. durch „Blickdiagnose“ ein genetisch verursachtes Syndrom abgegrenzt hat, dann hätte dem eigentlich eine Beratung vorausgehen müssen. Ähnlich ist die Situation, wenn durch ein bildgebendes Verfahren (Röntgen, Ultraschall, Computertomographie, Magnetresonanztomographie) eine erblich bedingte Krankheit diagnostiziert wird, sei es durch gezielte Untersuchung oder als unbeabsichtigter Nebenbefund. Sogar der Führerscheinbewerber, der sich einer Überprüfung seiner Fähigkeiten zum Farbsehen unterzieht, müsste zuvor genetisch beraten werden. Diese Beispiele zeigen, dass die Gesetzesdefinition der genetischen Untersuchung in dieser Form unpraktikabel ist.

Eine Methoden-basierte Definition genetischer Untersuchungen wird den Zielen des Gesetzes nicht gerecht. Hierfür weitere Beispiele.

- In der Pathologie werden zur Krankheitsdiagnostik in großem Umfang feingewebliche Untersuchungen mit differenzierten, auch molekularpathologischen Methoden durchgeführt. Dabei kann eventuell „nebenbei“ eine genetische Diagnose gestellt werden, z. B. Hämochromatose oder alpha1-Antitrypsinmangel bei einer Leberkrankheit, starker Verdacht auf ein erbliches Tumorsyndrom bei Untersuchung eines Kolonkarzinoms.
- Kinderärzte sind oft mit Kindern mit einer psychomotorischen Retardierung konfrontiert, die mit Störungen anderer Organe einhergehen kann. Für die Behandlung dieser Kinder ist eine möglichst präzise Diagnose erforderlich. Dafür muss ein ganzes Spektrum an Methoden herangezogen

werden, u. a. auch genetische. Es ist nicht sinnvoll, einen Teil des diagnostischen Spektrums einer besonderen Regelung zu unterziehen.

Die methodische Definition des Gesetzentwurfs verstrickt sich in weitere Widersprüche, wenn man an epigenetische Modifikationen der DNA denkt, die einerseits über die Keimbahn vererbt, andererseits aber auch erworben sein können. Die gegenwärtige Forschung mit den oben erwähnten CNVs hat Deletionen im Genom aufgedeckt, die in einzelnen Geweben eines Menschen unterschiedlich ausgeprägt sein können. Es kann dann im Einzelfall unklar sein, ob es sich bei einer Untersuchung um eine genetische Untersuchung auf Keimbahnmutationen oder auf somatische Mutationen handelt. Letztere werden durch den Gesetzentwurf vernünftigerweise nicht erfasst. Diesen Zusammenhängen wird die Definition im Gesetzentwurf nicht gerecht.

4. Arztvorbehalt (§ 9)

Es ist zu begrüßen, dass der Gesetzentwurf einen sog. Arztvorbehalt vorsieht. Bisher gibt es keine fachlichen Vorgaben des Gesetzgebers für denjenigen, der genetische Untersuchungen durchführt. Seit über 10 Jahren hat die Bundesärztekammer durch Festlegung der Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik und durch Anerkennung der entsprechenden Facharztbezeichnung die entscheidenden Voraussetzungen für die Integrierung der Disziplin in die Medizin geschaffen. Es fehlt aber die gesetzliche Festlegung dafür, dass die Untersuchung auf genetische Krankheiten oder Dispositionen eine obligat ärztliche Aufgabe ist.

Die Indikation zu einer genetischen Diagnostik im Rahmen einer Krankheitsdiagnostik, d. h. wenn Symptome bestehen, kann zu Recht der Arzt jeder Fachrichtung stellen. Die Indikation zu einer invasiven pränatalen Diagnostik sollte – nach entsprechender Beratung – nur unter Mitwirkung eines Facharztes für Humangenetik gestellt werden dürfen. Denn es erfordert das durch eine humangenetische Weiterbildung erworbene Spezialwissen, wenn man die Aussage einer derartigen Untersuchung beurteilen will. Bei der Interpretation eines Befundes müssen z. B. der familiäre Kontext, die Art der Mutation, genetische Heterogenie, multiple Allelie, unvollständige Penetranz berücksichtigt werden. Auch die Vermittlung eines genetischen Befundes an die untersuchte Person, bei der auch psychosoziale Faktoren berücksichtigt werden müssen, erfordert die speziellen Kenntnisse des Humangenetikers.

Die genetische Laboruntersuchung auf eine erbliche Krankheit oder genetische Disposition sollte nur von einem Untersucher vorgenommen werden dürfen, der über eine definierte Weiterbildung auf diesem Gebiet verfügt. Wegen der Endgültigkeit des genetischen Befundes für die untersuchte Person und der Komplexität der genetischen Diagnostik kann nur ein „Facharzt für Humangenetik“ oder ein „Fachhumangenetiker (GfH)“ diese Aufgabe kompetent wahrnehmen. Fachhumangenetiker sind seit Jahren in großem Umfang in der genetischen Diagnostik tätig. Sie sind Naturwissenschaftler, die eine strukturierte fünfjährige Weiterbildung und eine Prüfung vor einer Kommission der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) durchlaufen haben. Dies sollte im Gesetz berücksichtigt werden.

Der Gesetzentwurf berücksichtigt nicht die Entwicklung durch das Internet. Es gibt im Internet eine beträchtliche Anzahl von Angeboten zu genetischen Untersuchungen, vielfach unseriös oder nur teilrichtig. Hinter derartigen Angeboten stehen z. T. Ärzte, auch Fachärzte für Humangenetik. Das Gesetz sollte insofern präzisiert werden, als die persönliche ärztliche bzw. fachärztliche Beratung vorgeschrieben ist, bevor eine genetische Diagnostik in Betracht gezogen wird. Aus Deutschland kommende Angebote zu genetischen Untersuchungen auf Krankheiten über das Internet, die mit den gesetzlichen oder berufsrechtlichen Bedingungen nicht vereinbar sind, sollten nicht zulässig sein.

5. Genetische Diagnostik bei bestehender Krankheit

Die genetische Diagnostik kann bei der Diagnose/Differentialdiagnose einer monogen erblichen Krankheit entscheidend sein. Da es sich um einen Erkrankten handelt, kann über Prognose, Therapie und Risiko für die Angehörigen eine Aussage gemacht werden. Dem Entwurf des Gendiagnostikgesetzes (§ 11), dass der Patient durch seinen Arzt aufgeklärt werden sollte, ist zuzustimmen. Dem Patienten sollte immer auch eine humangenetische Beratung nahe gelegt werden, da der beim Patienten erhobene Befund auch Bedeutung für seine Verwandten haben kann.

Bei einer Reihe genetisch bedingter Krankheiten können andere diagnostische Methoden die gleiche oder annähernd gleiche Information liefern (s.o. Nr. 3). Diese Tatsache wird durch den Gesetzentwurf nicht widerspruchsfrei abgedeckt.

6. Prädiktive genetische Diagnostik

Bei monogen erblichen Krankheiten, die sich erst im Laufe des Lebens manifestieren, ist häufig eine prädiktive genetische Diagnostik möglich. Dies kann bei Krankheiten, für die es Möglichkeiten zu Therapie oder Prävention gibt (z. B. erbliche Krebskrankheiten), wichtig sein. Bei therapeutisch nicht beeinflussbaren Krankheiten (z. B. neurodegenerative Krankheiten wie Ch. Huntington) kann die prädiktive Diagnostik für die untersuchte Person eine außerordentliche Belastung darstellen. In beiden Fällen sollte vor einer prädiktiven genetischen Diagnostik eine Information und Beratung über alle Aspekte der Untersuchung erfolgen. Hierfür ist besonderer Sachverstand erforderlich. Die Regelung in § 12, Abs. 2 in Verbindung mit § 9, Abs. 1 und 3 wird daher nachdrücklich unterstützt (Beratung obligat durch einen Facharzt für Humangenetik).

Es sei jedoch darauf hingewiesen, dass bei manchen monogenen Krankheiten eine prädiktive Diagnostik auch mit anderen Methoden möglich ist (z. B. Ultraschalluntersuchung bei Zystennieren, Computertomografie bei Tuberöser Sklerose). Außerdem werden Biomarker entwickelt werden, die die Wirkung von Genen indirekt abbilden. Diesem Umstand sollte in einer gesetzlichen Regelung auch Rechnung getragen werden.

In der Zukunft werden immer mehr Dispositionsgene für multifaktorielle Krankheiten (sog. Volkskrankheiten) identifiziert werden. Ein einzelner Genotyp hat in der Regel nur eine geringe Vorhersagepotenz. Die Kenntnis eines ganzen ge-

netischen Risikoprofils wird es aber erlauben, eine Risikostratifizierung für eine einzelne Person vorzunehmen. Allerdings wird die Realisierung dieser prinzipiell erkennbaren Entwicklung noch eine Reihe von Jahren dauern. Definitive Vorhersagen wie bei monogenen Krankheiten werden jedoch nie möglich sein.

Die prädiktive genetische Untersuchung und deren Interpretation bei multifaktoriellen Krankheiten erfordern genetischen Sachverstand. Klinische Fachärzte sollten prädiktive genetische Untersuchungen auf multifaktorielle Krankheiten entweder nur gemeinsam mit einem Facharzt für Humangenetik oder nach Absolvierung einer humangenetischen Zusatzweiterbildung anordnen dürfen.

7. Vernichtung des Probenmaterials nach genetischer Diagnostik

Der Gesetzentwurf schreibt vor, dass eine Probe nach Abschluss der genetischen Diagnostik unverzüglich zu vernichten ist (§ 15, Abs. 1). Der Auflage liegt vermutlich die Sorge zugrunde, dass ein Labor an der Probe weitere genetische Untersuchungen durchführt, durch die dem untersuchten Patienten Nachteile entstehen. Die Auflage ist realitätsfern. Das Labor hat gar kein Interesse daran, über die beauftragte genetische Diagnostik hinaus weitere Untersuchungen durchzuführen. Selbst wenn das Labor dies täte, dürfte ein Arzt die erhobenen Befunde nicht an Dritte weitergeben. Dazu kommt, dass die Auflage beim gegenwärtigen Methodenstand nicht sachgerecht ist. Nicht selten bleibt eine Mutation zunächst unentdeckt, die sich später mit einer neuen Methode nachweisen lässt. Das Labor kann dann eventuell die Untersuchung fortsetzen und den behandelnden Arzt und/oder den untersuchten Patienten informieren. Materialproben, die z. B. in der Pathologie untersucht worden sind, können noch Jahre später für eine genetische Untersuchung im Interesse des Patienten oder seiner Angehörigen entscheidend sein.

Wenn kein definitiver diagnostischer Befund erhoben worden ist und das Untersuchungsmaterial unmittelbar vernichtet werden muss, werden weder der behandelnde Arzt noch der Patient selber später eine neuerliche Untersuchung in Auftrag geben. Dadurch können der Patient selbst oder auch seine Angehörigen einen Nachteil haben.

8. Pränataldiagnostik

Es ist sinnvoll, gesetzliche Regelungen für die Pränataldiagnostik zu formulieren. Grundsätzlich wird den Regelungen von § 17 zugestimmt.

§ 17, Abs. 1. Die vorgeburtliche Untersuchung auf eine schwere X-chromosomal erbliche (d. h. Geschlechts-gebundene) Krankheit sollte möglich sein. Die Untersuchung auf Eigenschaften ohne medizinische Bedeutung, also z. B. das Geschlecht, sollte nicht zulässig sein.

Eine Methode der Pränataldiagnostik unmittelbar nach der Befruchtung ist die Präimplantationsdiagnostik (PID, engl. preimplantation genetic diagnostics, PGD). Nach Auffassung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik sollte in einem Gendiagnostikgesetz auch die Möglichkeit zur PID eingeräumt werden. Dabei sollte die Indikation streng gestellt sein: nur schwere, monogen erbliche, früh manifeste und unheilbare Krankheiten, hohe Anforderungen an die

genetische Beratung und das durchführende Labor, Einführung einer Meldepflicht. Ohne an dieser Stelle die Diskussion um den Embryonenschutz wieder aufzunehmen, sei darauf hingewiesen, dass es gegenwärtig einen zahlenmäßig beträchtlichen PID-Tourismus deutscher Paare in Nachbarländer gibt. Eltern, die ein Kind mit einer schweren genetischen Krankheit bekommen bzw. verloren und deren weitere Kinder aus genetischen Gründen ein hohes Wiederholungsrisiko haben, kann man die gesetzlichen Bestimmungen in unserem Land nicht vermitteln. Es sei vorsorglich darauf hingewiesen, dass es sich bei Zulassung der PID in Deutschland um eine sehr begrenzte Anzahl von Untersuchungen pro Jahr handeln würde. Multifaktorielle Krankheiten können durch eine PID nicht ausgeschlossen oder nachgewiesen werden.

Der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik ist sehr wohl bewusst, dass für die Zulässigkeit der PID das Embryonenschutzgesetz novelliert werden müsste.

9. Forschung

Der Gesetzentwurf regelt auch die genetische Forschung am Menschen (Abschnitt 7). Hierzu ist zunächst festzustellen, dass jede Forschung am Menschen bzw. mit von einem Menschen gewonnenem Material durch die Deklaration Helsinki, das Bundesdatenschutzgesetz und durch die Praxis der Ethikkommissionen geregelt ist. Jeder Patient oder Proband, der um Mitwirkung an einem Forschungsprojekt gebeten wird, muss nach Aufklärung seine Einwilligung geben. Die Ethikkommissionen legen sehr detailliert fest, in welcher Form Aufklärung und Einwilligung (schriftlich) zu erfolgen haben. Die biomedizinische Forschung ist heute praktisch ausschließlich mit Hilfe von Drittmitteln möglich. Ohne das Votum der Ethikkommission wird kein Vorhaben in Deutschland von einem Forschungsförderer finanziert.

§ 27 sieht die Aufklärung der Untersuchungspersonen vor. Dies wird grundsätzlich auch bereits gegenwärtig praktiziert. Es muss jedoch darauf hingewiesen werden, dass man Kontrollpersonen, von denen man Material für Vergleichszwecke erbittet, über die Inhalte und Ziele der Forschung nur sehr bedingt aufklären kann. Kontrollproben werden in der Regel aus ökonomischen Gründen für verschiedene Projekte verwendet.

Der Gesetzentwurf sieht eine Pseudonymisierung von gewonnenen Proben vor (§ 28). Es sei darauf hingewiesen, dass - wenn es sich um die systematische Sammlung der Materialien von Patienten mit einer bestimmten Krankheit handelt - die Proben bereits jetzt in der Regel pseudonymisiert werden. Nur der klinisch tätige Arzt kennt die Identität des Patienten, übermittelt dem kooperierenden Labor jedoch eine pseudonymisierte Probe. Gegen eine gesetzlich vorgeschriebene Pseudonymisierung wäre nichts einzuwenden, wenn dem Forscher, der ohnehin schon mit einem erheblichen bürokratischen Aufwand umgehen muss, nicht weiterer bürokratischer und materieller Aufwand aufgeladen wird.

Weiterhin sei darauf hingewiesen, dass eine Pseudonymisierung nicht möglich ist, wenn es um die Erforschung einer bislang unbekanntes Krankheit bei einem Patienten geht, der sich zur Behandlung an einen Arzt bzw. eine Klinik gewandt hat. In diesem Fall hat der forschende Arzt naturgemäß Kenntnis von der Identität des Patienten.

§ 31 sieht vor, dass eine Probe, die zu Forschungszwecken gewonnen worden ist, spätestens nach 10 Jahren zu vernichten ist. Diese Vorschrift entwertet die einmal gewonnenen Proben außerordentlich. Es ist angesichts der Kompliziertheit der genetischen Forschung - wenn es z. B. um die Untersuchung kleiner Geneffekte, um die Wechselwirkung von Genen untereinander oder um die Genotyp-Umwelt-Wechselwirkung geht, häufig langwierig. Es ist auch nicht praktikabel, den seinerzeitigen Patienten um eine weitere Einwilligung zu bitten: Es ist sehr aufwendig, den Patienten ausfindig zu machen. In einem Teil der Fälle gelingt es gar nicht. Dazu ist auch anzumerken, dass vielen Patienten ausdrücklichen Wert darauf legen, dass ihre Proben für die Krankheitsforschung verwendet werden.

Es ist zu befürchten, dass die Aufnahme der wissenschaftlichen Forschung in das Gendiagnostikgesetz dem Forscher die Arbeit weiter erschwert. Die bereits existierenden Gesetze und Regelungen bieten einen zuverlässigen Schutz des Individuums. Es wird dringend dafür plädiert, den gesamten Forschungsteil (Abschnitt 7) aus einem Gendiagnostikgesetz herauszunehmen.

10. Abschließende Empfehlung

Zur Vermeidung von Fehlentwicklungen durch die genetische Diagnostik ist eine gesetzliche Regelung notwendig. Der vorliegende Gesetzentwurf ist jedoch zu detailliert und durch den Methodenbezug in seinem Definitionsteil unrealistisch. Ein Methodenbezug wird rasch überholt sein, da die Entwicklung neuer Methoden ständig weitergeht. Eine gesetzliche Regelung sollte sich auf die wesentlichen Probleme beschränken, nämlich auf die fachlichen Anforderungen an den Untersucher, die Voraussetzungen für die Durchführung der genetischen Diagnostik sowie auf die Indikationen zur pränatalen und prädiktiven Diagnostik. Es sollten aber nicht nur genetische Methoden in den Blick genommen werden, sondern alle Verfahren, die heute oder in Zukunft pränatale oder prädiktive Aussagen zulassen.

Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

Prof. Dr. med. Peter Propping, Bonn (Vorsitzender)

Prof. Dr. med. André Reis, Erlangen (stellv. Vorsitzender)

Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Weber, Regensburg (stellv. Vorsitzender)

Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden (Schatzmeisterin)

Prof. Dr. rer. nat. Christiane Zühlke, Lübeck (Schriftführerin)

Anlage:

Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (2007)

Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

1. Präambel

Humangenetik ist die Wissenschaft von der genetisch bedingten Variabilität des Menschen. Sie umfasst die Betreuung von Patienten mit genetisch bedingten Erkrankungen und deren Familien ebenso wie die Aus- und Weiterbildung sowie die Grundlagenforschung und angewandte Forschung. Sie untersucht die Mechanismen und Gesetzmäßigkeiten der Vererbung beim Menschen, die Ursachen für genetisch bedingte Unterschiede zwischen den Menschen und die Umsetzung der genetischen Information in ein wahrnehmbares Erscheinungsbild (Phänotyp). Der hierdurch gewonnene Kenntniszuwachs hat zu einem besseren Verständnis der genetisch bedingten Variabilität beim Menschen und deren Rolle bei der Entstehung von Erkrankungen geführt und breite medizinische Anwendung gefunden. Für weite Bereiche der Medizin und angrenzende Gebiete liefert die Humangenetik die theoretischen Grundlagen für das Verständnis der Ursachen von Erkrankungen und Fehlentwicklungen. Die Humangenetik beansprucht jedoch nicht, die Variabilität des Menschen allein aus der Genetik zu erklären. Gerade aufgrund ihrer spezifischen Fachkenntnisse sind sich Humangenetiker¹ in besonderer Weise der Rolle exogener und stochastischer Faktoren bei der Ausbildung eines Phänotyps bewusst. Die Humangenetik kann deshalb für einzelne Merkmale und Befunde nur Teilerklärungen liefern. Sie arbeitet deshalb in enger Kooperation mit einer Vielzahl von medizinischen Fachgebieten und nichtmedizinischen Wissenschaftsrichtungen zusammen.

Für die medizinische Praxis bringt die humangenetische Forschung eine Fülle neuer Diagnosemöglichkeiten. Diese führen zu einer genaueren Kenntnis und damit zu einem besseren Verständnis einer Erkrankung oder Fehlentwicklung und ermöglichen dadurch eine Verbesserung der Krankheitsprävention im Sinne einer Verhütung oder Verzögerung des Krankheitsausbruches und einer individuellen Betreuung mit dem Ziel einer Begrenzung und Milderung der Symptomatik. Im Bereich der therapeutischen Forschung hat die Ent-

Zum Inhalt

1. Präambel
2. Prinzipien der Humangenetik vor ihrem geschichtlichen Hintergrund
3. Handlungsziele
4. Soziale Ungerechtigkeiten und Benachteiligungen
5. Versorgung, Zugang, Inanspruchnahme
6. Individuelle Autonomie bei der Lebens- und Familienplanung
7. Vertraulichkeit und Schweigepflicht
8. Recht auf umfassende Aufklärung
9. Humangenetische Beratung und Diagnostik
 - 9.1. Humangenetische Beratung
 - 9.2. Postnatale prädiktive Diagnostik
 - 9.3. Heterozygotendiagnostik und Bevölkerungsscreening
 - 9.4. Untersuchung genetischer Dispositionsvarianten
 - 9.5. Array-Technologie
 - 9.6. Pränataldiagnostik (PND)
 - 9.7. Präimplantationsdiagnostik (PID)
10. Gentherapie

deckung von krankheitsverursachenden Genmutationen und deren Einfluss auf Signalkaskaden zusammen mit methodischen Weiterentwicklungen in der Molekulargenetik zu ersten neuen Therapieansätzen geführt. Bei Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen, deren Auftreten nicht durch vorbeugende medizinische Behandlung verhindert werden kann, bzw. solchen, die nicht beherrschbar sind oder für die es keine Heilungsmöglichkeiten gibt, eröffnet eine verbesserte prädiktive / pränatale genetische Diagnostik betroffenen Personen die Möglichkeit, auf der Grundlage eines Ausschlusses bzw. Nachweises einer Störung Entscheidungen über die Lebens- und Familienplanung zu treffen.

Der Übergang zwischen Grundlagenforschung und praktischer Anwendung ist gerade im Bereich der Humangenetik von großer Relevanz. Humangenetiker sind sich deshalb in besonderer Weise ihrer Verantwortung dahingehend bewusst, dass wertbesetzte Entscheidungen nicht erst bei der Anwendung, sondern bereits bei der Auswahl und Projektierung von Forschungsvorhaben erforderlich sind.

Humangenetische Forschung führt zu einer Vermehrung unseres Wissens um unsere genetische Konstitution. Dieser Wissenszuwachs eröffnet neue Handlungsoptionen. Um mit diesem Wissenszuwachs allgemein und im Einzelfall verantwortlich umzugehen,

bedarf es der Orientierung an Prinzipien und Handlungszielen, die das Wohl des Einzelnen in den Mittelpunkt stellen.

Die GfH hält es für selbstverständlich und erforderlich, ihre Maßstäbe für verantwortliches Handeln in Forschung und Praxis offenzulegen. Die Beschreibung ihrer Positionen berücksichtigt den Stand der Diskussion innerhalb des Faches Humangenetik. Diese Positionsbeschreibung hat gleichzeitig die Bedeutung einer Selbstverpflichtung der GfH zur Wahrung der hier aufgeführten Prinzipien.

2. Prinzipien der modernen Humangenetik vor ihrem geschichtlichen Hintergrund

Das übergeordnete, handlungsleitende Prinzip ist der Respekt vor der Würde des einzelnen Menschen, insbesondere die Achtung der Würde und des Selbstwertgefühls derjenigen Menschen, die von einer genetisch bedingten Erkrankung oder Behinderung betroffen sind. Aus dieser Grundhaltung leiten sich als weitere Prinzipien das Respektieren des Selbstbestimmungsrechtes, des Gleichheitsgrundsatzes und der Vertraulichkeit ab, eng damit verbunden ist das Recht auf umfassende Aufklärung bzw. das Recht auf Nichtwissen, sowie die Wahrung des „informed consent“, der Schweigepflicht und der Freiwilligkeit.

In der Forschung müssen diese Prinzipien sowohl bei der Planung als auch bei der Durchführung von Forschungsprojekten Anwendung finden. Diskriminierung oder Stigmatisierung von Personengruppen oder einzelnen Personen müssen vermieden und die Auswirkungen eventueller praktischer Anwendungen möglicher Forschungsergebnisse berücksichtigt werden. Diese Prinzipien verdienen besondere Beachtung bei der Untersuchung von Erkrankungen und Behinderungen, bei denen Stigmatisierung und Diskriminierung erfahrungsgemäß besonders leicht erfolgen, wie z.B. bei psychiatrischen Erkrankungen, geistigen Behinderungen oder solchen mit besonderen Auffälligkeiten im Aussehen oder Verhalten. Das bedeutet, dass bei der Planung derartiger Forschungsprojekte anwendungsbezogene Problemaspekte in Form einer entsprechenden psychosozialen Evaluation unter Beteiligung Betroffener bzw. von Selbsthilfegruppen einbezogen werden sollen.

In der medizinischen Anwendung verbieten die genannten Prinzipien nicht nur die Ausübung jeglichen Zwangs, sondern erfordern darüber hinaus die aktive Förderung von individueller Autonomie und Entscheidungsfreiheit. Dies schließt auch die Achtung der kulturellen Verschiedenheit und der unterschiedlichen Interpretationen von Gesundheit und Krankheit bzw. Behinderung ein, sofern diese Interpretationen wiederum nicht die Menschenwürde und die individuelle Autonomie anderer verletzen.

Die spezifische Geschichte der Humangenetik in Deutschland hat gezeigt, dass sie in die Gefahr geraten kann, den Respekt vor der Würde des Menschen zu verlieren, missbraucht zu werden und schließlich diesen Missbrauch aktiv zu unterstützen. Dies geschah in der Zeit des Nationalsozialismus, wobei die Prinzipien ärztlichen und wissenschaftlichen Handelns verletzt wurden. Der Gleichheitsgrundsatz und das Selbstbestimmungsrecht des Menschen wurden in dieser Zeit staatlichen und politischen Interessen untergeordnet bis hin zur Verletzung bzw. vollständigen Missachtung menschlicher Grundrechte.

Hierdurch wurde großes Leid über viele Menschen und deren Familien gebracht. Humangenetiker sind sich ihrer besonderen Verantwortung bewusst, der Wiederholung solcher Entwicklungen entgegenzuwirken.

Zielsetzungen und Mittel der Humangenetik unterliegen wie die anderer Wissenschaften in Forschung und Anwendung einem historischen und gesellschaftlichen Wandel. Dieser Wandel ist sowohl bedingt durch die historische Erfahrung und wissenschaftlich-technische Wissensanhäufung als auch durch den ständigen Wandel gesellschaftlicher Wertvorstellungen und Normen. Charakteristisch für die erste Hälfte des vergangenen Jahrhunderts war die Orientierung an einer wissenschaftlich nicht begründbaren Vorstellung, die die Ziele und Mittel sowohl der positiven Eugenik (im Sinne der Verbesserung des Genpools einer Bevölkerung) als auch der negativen Eugenik (im Sinne der Verhinderung der Weitergabe vermeintlich schlechter Gene) propagierte. Mittelbare und unmittelbare Zwangsmaßnahmen, die der Umsetzung dieser Zielvorstellungen dienten, wurden damals auch von Humangenetikern aktiv unterstützt.

In der zweiten Hälfte des vergangenen Jahrhunderts hat die moderne Humangenetik nunmehr eine grundsätzlich veränderte präventivmedizinische Ausrichtung erfahren. Im Zusammenhang mit einer raschen Methodenentwicklung bedeutete dies für die Forschung eine Konzentration auf die Aufklärung der Ursachen genetisch bedingter Erkrankungen und Fehlentwicklungen, d.h. der jeweiligen krankheitsverursachenden genetischen Faktoren. Von betroffenen Patienten und Familien wurde erwartet, dass sie im Sinne der Leidensminderung und im Eigeninteresse sogenannten vernunftgeleitetes Verhalten zeigten, welches durch entsprechende ärztliche Maßnahmen zu fördern war.

Zunehmende kritische Auseinandersetzung mit präventivmedizinisch orientierten Ansätzen in der Humangenetik und praktische Erfahrungen aus der humangenetischen Beratung

führten jedoch zu der Erkenntnis, dass das primäre Ziel nur die Hilfe für den einzelnen Patienten oder die einzelne Familie sein kann, und dass die Berücksichtigung und Integration psychosozialer Faktoren bei einer solchen Zielsetzung unerlässlich ist. Eine solche individuell orientierte Zielsetzung erfordert die ständige Reflexion der Funktion von Humangenetik auf gesellschaftlicher und individueller Ebene. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH) fühlt sich dieser Zielsetzung und den Prinzipien, deren Wahrung zur Erreichung dieses Zieles unverzichtbar ist, verpflichtet und hat dies auch in einer Erklärung anlässlich ihrer ersten Tagung im Jahr 1989 deutlich zum Ausdruck gebracht (medgen 1 (1989), 51).

3. Handlungsziele

Für die meisten Bereiche der Medizin hat die Heilung, Vermeidung oder Linderung krankheitsbedingten menschlichen Leidens als Handlungsziel allgemeine Gültigkeit. Dieses Ziel lässt sich jedoch nicht uneingeschränkt auf alle Bereiche der Humangenetik übertragen. Allzu leicht wird Prävention und Leidensminderung gleichgesetzt mit Eliminierung oder Verhinderung der Zeugung oder Geburt von Betroffenen. Die GfH distanziert sich ausdrücklich von einem solchen Verständnis genetischer Prävention. Sie ist vielmehr der Auffassung, dass die wissenschaftlichen und praktischen Möglichkeiten dieses Faches genutzt werden müssen, um Patienten und Familien mit genetisch bedingten Erkrankungen und Behinderungen die jeweils bestmögliche Unterstützung zukommen zu lassen. Welches die bestmögliche Hilfe ist, kann nicht allgemein und für alle Personen verbindlich festgelegt werden, sondern muss im Einzelfall erarbeitet werden. Damit ist der Bereich der Patienten- und Familienberatung angesprochen, der im Zentrum der Umsetzung von humangenetischem Wissen in die Praxis steht. Das wichtigste Handlungsziel der angewandten Humangenetik ist die bestmögliche Beratung, Diagnostik und Therapie im Einzelfall. Bei der Auswahl der Mittel, mit denen dieses Ziel zu erreichen versucht wird, müssen die o.g. Prinzipien beachtet werden. Es lässt sich jedoch

nicht allgemein festlegen, welcher dieser drei Bereiche – Beratung, Diagnostik, Therapie – im Vordergrund zu stehen hat. Deshalb müssen Forschungsprojekte und Bemühungen um eine Verbesserung der Praxis in allen drei Bereichen gleichermaßen gefördert werden.

Die GfH distanziert sich von Handlungszielen, die sich primär auf die Reduzierung der Prävalenz bestimmter, vor allem nicht behandelbarer Erkrankungen oder Behinderungen in einer Bevölkerung oder einzelnen Bevölkerungsgruppen, oder auf deren genetische Konstitution insgesamt beziehen, sofern ein solches Handlungsziel nur über die gezielte Beeinflussung von Entscheidungen und Handlungen Einzelner erreicht werden könnte. Hierbei bestünde die Gefahr der Verletzung der Würde des individuellen Menschen durch die Ausübung von Zwang. Eine Veränderung der Prävalenz von genetisch bedingten Erkrankungen oder Behinderungen in einer Bevölkerung kann allenfalls ein möglicher Nebeneffekt, nicht jedoch das Ziel der angewandten Humangenetik sein.

Die Veränderung oder Verbesserung einer als „normal“ angesehenen Konstitution mit Hilfe genetischer Maßnahmen wird abgelehnt. Es gibt keine wissenschaftliche Grundlage für die Definition „genetische Normalität“.

4. Soziale Ungerechtigkeiten und Benachteiligungen

Gesellschaftliche Normen und Wertvorstellungen sind in der Regel sozial konstruiert. Wird ihnen nicht entsprochen, so kann dies zu Stigmatisierung und Diskriminierung der von der Norm abweichenden Person oder Personengruppe führen. Eine latent bestehende Stigmatisierung und Diskriminierung kann durch die missbräuchliche Anwendung von Diagnoseverfahren verstärkt werden.

Gerade bei der Erklärung von Verhaltensauffälligkeiten bzw. Abweichungen von sozial normiertem Verhalten besteht eine Tendenz in der Gesellschaft, zu vereinfachen und die Ursachen solcher Abweichungen auf „Vererbung“ zurückzuführen bzw. die Auf-

fälligkeiten im Sinne eines genetischen Reduktionismus als ausschließlich genetisch bedingt zu erklären. Eine solche Zuschreibung genetischer Faktoren als Ursache negativ bewerteter Verhaltensweisen oder Krankheitsbilder begünstigt die Stigmatisierung und Diskriminierung von Betroffenen und deren Familien. Die Definition von normalem und abweichendem Verhalten ist jedoch – insbesondere wenn Minderheiten betroffen sind – wesentlich durch kulturelle Werte und Normen beeinflusst. Diese sind veränderlich und unterliegen einem historischen Wandel. Ausschließlich genetische Erklärungskonzepte für sozial verursachte Probleme ignorieren den Einfluss sozialer Normen und deren Veränderlichkeit und sind geeignet, die Entwicklung und den Bestand einer sozial gerechten, solidarischen Gesellschaft zu gefährden. Durch Individualisierung von Verantwortung und Schuldzuweisungen wird der gesellschaftliche Anteil von Verantwortung und Verursachung ignoriert. Dies würde zu Entsolidarisierung und sozialer Isolierung führen und einen angemessenen sozialen Umgang mit Verhaltensauffälligkeiten erschweren bzw. verhindern.

Wegen dieser Gefahren ist es erforderlich, den Geltungsbereich humangenetischer Aussagen und deren Grenzen unmissverständlich deutlich zu machen. Dies gilt insbesondere hinsichtlich solcher Merkmale, Erkrankungen oder Behinderungen, die vom Ursachenspektrum her komplex, d.h. sowohl durch wechselseitig wirkende exogene Faktoren wie z.B. soziale Schichtzugehörigkeit, Lebensgewohnheiten, Umwelteinflüsse u.a. als auch durch endogene Faktoren wie genetische Disposition bedingt sind. Das schließt nicht aus, dass das Erkennen von genetischen Unterschieden auch zu einem besseren Verständnis eines Merkmals beitragen kann. Je genauer die einzelnen Ursachenfaktoren bekannt sind, umso besser können das Verständnis der Betroffenen und der soziale Umgang mit ihnen sein. Der Information und Aufklärung der Öffentlichkeit über humangenetische Tatbestände und Problemaspekte sowie der Diskussion und Kooperation mit Betroffenen-

gruppen und Selbsthilfeverbänden wird deshalb eine große Bedeutung beigemessen.

Genetische Erklärungskonzepte dürfen auch nicht die Entwicklung einer sozial gerechten Umwelt beeinträchtigen. Gesundheitsgefährdende Umweltbedingungen müssen so weit wie möglich minimiert werden und dürfen nicht durch Selektionsmaßnahmen auf der Basis genetischer Tests Akzeptanz finden.

5. Versorgung, Zugang, Inanspruchnahme

Für alle Bevölkerungsgruppen sollten die Zugangsmöglichkeiten zu genetischer Information, Beratung und Diagnostik gleich sein. Eine allgemein verfügbare, angemessene und qualifizierte Information sowie ausreichende Beratungs- und Untersuchungskapazitäten sind hierfür die Voraussetzung. Diese müssen sichergestellt bzw. geschaffen werden.

Wegen der Reichweite und Bedeutung einer genetischen Diagnostik darf die Inanspruchnahme von humangenetischer Beratung und Testung grundsätzlich nur auf freiwilliger Basis erfolgen. Humangenetische Untersuchungen dürfen weder unmittelbar noch mittelbar erzwungen werden. Somit hat jeder das Recht auf Nichtwissen seiner genetischen Konstitution. Ebenso darf niemand zum Verzicht auf medizinisch indizierte humangenetische Beratungs- und Diagnoseleistungen gedrängt werden, auch nicht aus Kostengründen. Dies gilt beispielsweise für Untersuchungskosten außerhalb einer Schwangerschaft, z. B. auf Überträgerschaft für X-chromosomal erbliche Erkrankungen oder balancierte Chromosomenanomalien. Sie sollten bei entsprechender Familienkonstellation von den Krankenkassen dann übernommen werden, wenn potenzielle Eltern die Untersuchung im Hinblick auf ihre Familienplanung wünschen. Ebenso muss es möglich sein, im Rahmen einer Abklärung einer familiären Krebserkrankung asserviertes Gewebe eines bereits verstorbenen Familienmitgliedes zu untersuchen, sofern von einem dazu berechtigten

Angehörigen eine entsprechende Einverständniserklärung vorliegt.

Sowohl Personen, die bestimmte genetische Untersuchungen in Anspruch nehmen, als auch Personen, die die Inanspruchnahme verweigern, laufen Gefahr, diskriminiert oder stigmatisiert zu werden. Durch verstärkte Information und Aufklärung muss solchen Tendenzen strikt entgegen gewirkt werden.

Zur Wahrung des Rechtes auf informationelle Selbstbestimmung wird ein gesetzlicher Regelungsbedarf im Arbeits- und Versicherungsrecht gesehen, um Nachteile beim Zugang zu Arbeitsplätzen und zu Versicherungsleistungen einschließlich der Krankenversicherung auszuschließen. So darf es privaten und öffentlichen Institutionen nicht erlaubt sein, prädiktive genetische Untersuchungen oder Zugang zu bereits vorliegenden genetischen Befunden als Vorbedingung für die Gewährung bestimmter Leistungen zu verlangen. Auch die Freiwilligkeit der Inanspruchnahme genetischer Diagnostik, die der Abklärung beschäftigungsbedingter Krankheitsrisiken dient, muss gewährleistet sein. Die Nichtinanspruchnahme jeglicher Art von genetischer Diagnostik muss ausdrücklich geschützt sein.

Die einzige derzeit erkennbare Ausnahme vom Prinzip der Freiwilligkeit bei der Inanspruchnahme von genetischer Diagnostik ist die Untersuchung von Neugeborenen (Neugeborenen-screening) auf genetisch bedingte Erkrankungen, für die eine frühzeitige Behandlungs- oder Präventionsmöglichkeit zur Verfügung steht.

6. Individuelle Autonomie bei der Lebens- und Familienplanung

Aus den genannten Prinzipien und Handlungszielen ergibt sich, dass das Selbstverständnis der GfH die Förderung der individuellen Entscheidungsfreiheit sowohl im Hinblick auf die Inanspruchnahme von humangenetischen Leistungen als auch im Hinblick auf die Konsequenzen, die sich aus einer bestimmten genetischen Situation ergeben, einschließt. Entscheidungen, die die Lebens- und Fa-

milienplanung betreffen, sind nicht zwangsläufig Folge einzelner genetischer Befunde, sondern können nur von den Betroffenen – im Falle der Familienplanung die Eltern – auf der Grundlage eines individuell erwünschten und für sie tragbaren Wissens gefällt werden.

Die GfH fordert, dass eine so verstandene individuelle Entscheidungsautonomie aktiv vor den Interessen Dritter oder privater und öffentlicher Institutionen geschützt wird. Eine Verletzung dieser Autonomie gefährdet die Integrität des Einzelnen und verletzt das Prinzip der Menschenwürde. Entscheidungsautonomie setzt dabei den freien Zugang zu medizinischen Ressourcen sowie Informationen und deren verständliche Übermittlung voraus. Informationsmöglichkeiten und Handlungsoptionen, die die Humangenetik zur Verfügung stellen kann, sollten allen Personen unabhängig von deren Vorwissen oder finanziellen Möglichkeiten zugänglich sein. Die GfH setzt sich deshalb weiterhin für einen verstärkten Ausbau von humangenetischer Beratung und Diagnostik auch im Rahmen der Familienplanung ein.

Eltern haben darüber hinaus ein Anrecht darauf, dass die Gesellschaft die ökonomischen und sozialen Rahmenbedingungen gewährleistet, die ihnen die Wahrnehmung aller Entscheidungsoptionen ermöglicht. Hierzu gehört der Schutz vor ökonomischen und sozialen Nachteilen sowohl bei der Inanspruchnahme als auch bei der Nichtinanspruchnahme von humangenetischen Leistungen. Ein Ausbau humangenetischer Leistungen sollte deshalb von einem Ausbau medizinischer und sozialer Unterstützungsleistungen für genetisch bedingt Erkrankte und Behinderte begleitet sein.

7. Vertraulichkeit und Schweigepflicht

Vertraulichkeit und Schweigepflicht sind allgemein bindende Prinzipien, die für alle ärztlichen Handlungen gelten und in der ärztlichen Berufsordnung festgelegt sind. Selbstverständlich gelten diese Prinzipien auch für

humangenetische Beratung und Diagnostik. Allerdings sind die im Zusammenhang mit der Humangenetik anfallenden Informationen sowohl für die Betroffenen als auch deren Familien und Angehörige in der Regel von einer Tragweite, die nicht nur die jeweilige persönliche Gesundheit, sondern die Lebens- und Familienplanung betrifft. Humangenetikern erwächst hieraus die Verpflichtung zu einem besonders sorgfältigen Umgang mit diesen Prinzipien und zu einer restriktiven Auslegung in Zweifelsfällen.

Genetische Daten - sofern sie sich nicht auf genetische Veränderungen von somatischen Zellen beziehen, die nicht vererbbar sind - müssen in besonderer Weise vor dem Interesse und der Nachfrage Dritter geschützt sein, da sie dem Kern der Persönlichkeit eines Menschen zuzurechnen sind. Ein Zugang zu genetischen Daten darf nicht allgemein, sondern nur spezifisch mit einer schriftlichen Entbindung von der Schweigepflicht nach voller Aufklärung der Betroffenen über den Nutzungszweck möglich sein. In jedem Einzelfall ist zu prüfen, ob sich die Entbindung von der Schweigepflicht konkret auf die aktuelle Frage und auf die zu informierende Person bezieht, und ob die Entbindung von der Schweigepflicht in Kenntnis aller ggf. weiterzugebenden Fakten und im Bewusstsein der Tragweite der Weitergabe erfolgt. Diese Forderung überschreitet deutlich das allgemeine ärztliche Verständnis von der Schweigepflicht.

Die genannten Prinzipien können in Konflikt geraten mit dem ärztlichen Grundsatz, Leiden und Schaden für Dritte zu verhindern. In der Humangenetik werden häufig Befunde erhoben, die Rückschlüsse auf gesundheitliche Risiken für weitere Familienangehörige und deren Nachkommen zulassen. Diese Informationen sind dann von besonderer Bedeutung, wenn auf ihrer Grundlage eine vorsorgende Untersuchung durchgeführt, eine Behandlung eingeleitet oder eine Pränataldiagnostik in Anspruch genommen werden könnte. Insofern kann für Familienangehörige eine moralische Verpflichtung gesehen wer-

den, genetisches Wissen zu teilen. In gleicher Weise kann für Partner eine moralische Verpflichtung gesehen werden, sich gegenseitig über genetisches Wissen zu informieren, sofern es um gemeinsame Kinder geht.

Werden genetische Informationen unter den Mitgliedern einer Familie nicht weitergegeben, so werden hierdurch Personen unter Umständen von ihnen erwünschte und für sie wichtige, gesundheitsrelevante Informationen vorenthalten. Es handelt sich bei dieser Situation für den Humangenetiker, der über diese Informationen verfügt, um einen prinzipiell unlösbaren Konflikt. Unabhängig davon, wie er sich verhält, verletzt er zwangsläufig wichtige Handlungsprinzipien. Bei Drängen auf Weitergabe der Information oder eigener Weitergabe durch den Humangenetiker wird die Patientenautonomie, ggf. auch die Schweigepflicht verletzt, und im Falle der Nichtweitergabe ggf. die Verpflichtung zur Hilfeleistung. Zur Lösung dieses Konflikts kann es also keine allgemein anwendbare Regeln geben, sondern nur eine Abwägung im Einzelfall unter Einbeziehung möglichst vieler Beteiligten. Bei nicht behandelbaren und nicht verhinderbaren Erkrankungen sollte das Recht auf informationelle Selbstbestimmung Vorrang vor dem Recht auf Information haben. Wenn sie nicht selbst nachgefragt haben, sollen Angehörige nicht informiert werden („Recht auf Nichtwissen“, siehe hierzu auch Stellungnahme zur postnatalen prädiktiven genetischen Diagnostik (medgen 12 (2000) 376-377) und Leitlinien zur genetischen Beratung (medgen 8 (1996) 3: BI 1-2).

Eine spezielle Problemsituation entsteht, wenn der Wunsch nach Untersuchungen geäußert wird, deren Ergebnis unmittelbar auch eine Aussage über den genetischen Status eines weiteren Angehörigen erlaubt (z.B. eineiige Zwillinge und direkte, prädiktive Gendiagnose bei Kindern von noch nicht betroffenen Eltern). Auch in diesen Fällen kann keine grundsätzliche Entscheidung für oder gegen die Durchführung solcher Untersuchungen bzw. die Ergebnismitteilung erfolgen, sondern es muss im Einzelfall nach einer Lösung unter

Einbeziehung möglichst aller Beteiligten gesucht werden.

8. Recht auf umfassende Aufklärung

Die Information über alle bekannten, für eine Entscheidung im Einzelfall relevanten Tatbestände sowie eine umfassende Aufklärung über alle erhobenen Befunde sind eine unabdingbare Voraussetzung für die individuelle Entscheidungsautonomie. Deshalb sind besonders hohe Anforderungen an die Qualität einer Beratung schon vor Durchführung einer Untersuchung zu stellen. Eine solche Beratung muss eine qualifizierte Zustimmung oder Ablehnung ermöglichen und deshalb den Prinzipien des „informed consent“ genügen. Hierzu gehören:

- die angemessene Erläuterung aller Maßnahmen und ihrer Zwecke einschließlich der genauen Abgrenzung solcher Verfahren, die experimentellen Charakter haben;
- eine Darstellung des voraussichtlichen Nutzens und der Risiken, einschließlich von Nutzen und Risiken möglicher zukünftiger Behandlungsmaßnahmen;
- die Aufklärung über angemessene alternative Verfahrensweisen, die ebenfalls einen Nutzen haben können;
- eine Beratung über die Konsequenzen und Entscheidungsalternativen, die sich aus einem Befund ergeben können;
- das Angebot, weitere Fragen zu besprechen;
- der Hinweis, dass die Untersuchung abgelehnt werden kann;
- eine ausreichende Dokumentation des Einverständnisses mit der Durchführung der Untersuchung.

Nach der Durchführung von genetischen Untersuchungen haben untersuchte Personen ein Anrecht auf vollständige Information über alle Ergebnisse, die für die eigene Gesundheit oder diejenige eines Kindes von Be-

deutung sein können. Sie können jedoch auch jederzeit ein Recht auf Nichtwissen für sich in Anspruch nehmen, welches den Berater bzw. Untersucher verpflichtet, auf die Weitergabe einer genetischen Information zu verzichten. Eine Ausnahme von der grundsätzlichen Verpflichtung zur Weitergabe eines Untersuchungsergebnisses ist dann gegeben, wenn diese Information für die Gesundheit einer Person oder deren Nachkommen keine Bedeutung hat.

Die Aufklärung soll im Rahmen einer humangenetischen Beratung durch den Humangenetiker erfolgen. Sie soll unabhängig vom Schweregrad einer infrage stehenden Erkrankung oder Behinderung umfassend sein, die Darstellung möglicher Folgen für die persönliche Lebenssituation unter Respektierung sozialer, ethischer und religiöser Wertvorstellungen der Ratsuchenden einschließen und die individuellen Verarbeitungsmöglichkeiten berücksichtigen. Auch unklare und in der Interpretation problematische Befunde sollen auf der Basis des aktuellen Wissensstandes mitgeteilt werden.

9. Humangenetische Beratung und Diagnostik

9.1. Humangenetische Beratung

Humangenetische Beratung ist ein ärztliches Angebot an alle, die an einer genetisch bedingten Krankheit oder Behinderung leiden und/oder ein Erkrankungsrisiko für sich oder Angehörige befürchten.

Qualifizierte humangenetische Beratung setzt umfassende Fachkompetenz in der medizinischen Genetik voraus und kann daher nur von Fachärzten für Humangenetik geleistet werden.²

In der humangenetischen Beratung wird einzelnen Personen oder Familien umfassende medizinisch-genetische Information und ggf. Diagnostik zur Verfügung gestellt. Die Beratung schließt darüber hinaus die einfühlsame, von Respekt getragene Unterstützung eines Prozesses ein, in der eine Person oder Familie zu einer für sie tragbaren Einstellung bzw. Ent-

scheidung hinsichtlich einer genetisch bedingten Erkrankung oder Behinderung bzw. eines Risikos hierfür findet.

Humangenetische Beratung wird als ein verpflichtender Rahmen für jede Art genetischer Diagnostik angesehen, die Aussagen über Erkrankungsrisiken für eine Person, deren Angehörige oder im Fall einer Pränataldiagnostik über den Feten machen soll. Über eine heute allgemein akzeptierte Nicht-Direktivität mit der Respektierung unterschiedlicher Werthaltungen hinaus erfordert humangenetische Beratung eine Orientierung an der Einstellung und Erfahrung des individuellen Patienten bzw. Ratsuchenden, die die Erarbeitung individuell tragbarer Entscheidungen ermöglichen.

Die Entscheidungsfreiheit im Hinblick auf die Inanspruchnahme medizinisch-genetischer Leistungen und die persönliche Lebens- und Familienplanung hat auf gesellschaftlicher Ebene nicht nur die Abwesenheit unmittelbaren oder mittelbaren Zwangs zur Voraussetzung, sondern auch die Förderung ökonomischer und sozialer Rahmenbedingungen, die eine individuelle Handlungsfreiheit ermöglichen.

Die GfH wertet die humangenetische Beratung als medizinisch kompetente individuelle Entscheidungshilfe, wie es in den Leitlinien der GfH zur humangenetischen Beratung mit der Festlegung von Form und Inhalt humangenetischer Beratung zum Ausdruck kommt (medgen 8 (1996) 3: BI 1-2).

9.2. Postnatale prädiktive Diagnostik

Die moderne Humangenetik eröffnet zunehmend die Möglichkeit der prädiktiven genetischen Diagnostik bei gesunden Menschen, d.h. der Identifizierung von Genveränderungen, die zu Erkrankungen im späteren Leben führen oder hierzu disponieren.

Im Hinblick auf Erkrankungen, deren Ausbruch verhindert werden könnte oder die behandelbar sind, kann diese Untersuchung im Einzelfall eine wichtige Hilfe bei Entscheidungen über eventuelle präventive oder therapeutische Maßnahmen sein. Die

Klärung eines Erkrankungsrisikos durch prädiktive genetische Diagnostik kann jedoch auch bei Krankheiten, die weder verhinderbar noch behandelbar sind, neue Entscheidungsmöglichkeiten hinsichtlich der Lebens- und Familienplanung eröffnen. Prädiktive genetische Diagnostik sollte daher auf Nachfrage grundsätzlich zur Verfügung stehen. Vor dem Hintergrund einer zunehmenden Anzahl prädiktiv diagnostizierbarer Erkrankungen bzw. Krankheitsdispositionen besteht jedoch die Gefahr, dass Untersuchungsergebnisse nicht ausschließlich zum Wohle der untersuchten Personen Verwendung finden. Die Durchführung prädiktiver Testverfahren ist deshalb nur dann vertretbar, wenn vor ihrer Einführung mehrere Bedingungen erfüllt sind (vgl. hierzu die Stellungnahme zur postnatalen prädiktiven genetischen Diagnostik (medgen 12 (2000) 376-377).

– Wichtigste Voraussetzung ist die Sicherstellung eines ausreichenden Informations- und Beratungsangebotes zu allen wesentlichen Aspekten der zu untersuchenden Krankheit bzw. Krankheitsdisposition.

– Die Eigentumsrechte am Untersuchungsmaterial sowie die Rechte an der Verwendung der Untersuchungsergebnisse bedürfen eindeutiger Regelungen (siehe hierzu Stellungnahme zu DNA-Banking und personenbezogenen Daten in der biomedizinischen Forschung, medgen 16 (2004) 347-350). Ein Fragerecht von nicht-autorisierten Dritten nach Durchführung oder Ergebnissen einer solchen Diagnostik muss ausgeschlossen sein.

– Prädiktive Diagnostik darf grundsätzlich nur bei einwilligungsfähigen Personen durchgeführt werden. Ausnahmen sind Krankheiten, bei denen wichtige präventive oder therapeutische Maßnahmen bereits im Kindesalter eingeleitet werden können (siehe hierzu Stellungnahme zur genetischen Diagnostik im Kindes- und Jugendlichenalter, medgen 7(1995) 358–359).

– Prädiktive genetische Diagnostik kann Informationen über den gene-

tischen Status nicht untersuchter Familienmitglieder offenbaren. Dieser Situation ist bei der Beratung vor der Testung im besonderen Maße Rechnung zu tragen. Dabei sollte es das Ziel aller beteiligten Personen sein, ein Einvernehmen zwischen den Angehörigen zu erzielen.

– Prädiktive genetische Diagnostik sollte von wissenschaftlichen Projekten begleitet eingeführt werden, bei denen gleichzeitig Nutzen, Risiken und potentielle Folgewirkungen untersucht werden.

Es ist grundsätzlich notwendig, für prädiktiv diagnostizierbare Erkrankungen bzw. Erkrankungsgruppen Richtlinien zu erarbeiten, so wie dies erstmals paradigmatisch für die Huntington-Krankheit unter Einbeziehung Betroffener umgesetzt wurde. Im Hinblick auf die Rahmenbedingungen prädiktiver genetischer Diagnostik wird ausdrücklich auf die Leitlinien zur humangenetischen Beratung (medgen 8 (1996) 3: BI 1-2) und zur molekulargenetischen Labordiagnostik (medgen 8 (1996) 3: BI 4) verwiesen.

9.3. Heterozygotendiagnostik und Bevölkerungsscreening

Die Fortschritte der molekularen Humangenetik haben neue Möglichkeiten geschaffen, Heterozygotie (Anlageträgerschaft) für zahlreiche rezessiv erbliche Erkrankungen festzustellen. Es ist zu erwarten, dass derartige Untersuchungsverfahren in Zukunft für eine große Anzahl von Krankheiten zur Verfügung stehen. Damit wird es möglich, den Heterozygotenstatus gesunder Personen im Einzelfall, aber auch systematisch in Bevölkerungsgruppen (Bevölkerungsscreening) festzustellen.

Die GfH ist der Auffassung, dass Heterozygotentests ausreichend informierten Personen zugänglich sein sollten, wenn die Durchführung gewünscht wird, insbesondere Mitgliedern einer Familie, in der bereits die entsprechende autosomal oder X-chromosomal rezessiv erbliche Erkrankung aufgetreten ist, oder Personen, die aus einer Bevölkerungsgruppe mit bekannt hoher Genfrequenz für

eine rezessiv erbliche Erkrankung stammen, oder Partnern, die miteinander verwandt sind.

Voraussetzung für eine Untersuchung ist in jedem Fall unabhängig vom Anlass eine umfassende individuelle Aufklärung über Häufigkeit, Ursache, Symptomatik, Verlauf und Therapie derjenigen Krankheit, auf deren Anlageträgerschaft hin untersucht werden soll. Nur auf der Basis dieses Wissens kann eine qualifizierte Entscheidung über die Inanspruchnahme erfolgen. Eine derartige Aufklärung schafft die Voraussetzungen für ein Verständnis der Bedeutung eines Testergebnisses.

Voraussetzung für ein Heterozygoten-Bevölkerungsscreening wäre neben der umfassenden und sachgerechten Aufklärung der Bevölkerung die Sicherstellung der Freiwilligkeit der Teilnahme an einer Untersuchung und die Einsichtsfähigkeit der zu untersuchenden Personen in die Tragweite ihrer Entscheidung sowie die Sicherstellung der Qualifikation der für die Beratung und Untersuchung Verantwortlichen und eine vorhergehende Evaluation eventueller Risiken. Die GfH lehnt ein solches Bevölkerungsscreening zum jetzigen Zeitpunkt deshalb ab, weil die Rahmenbedingungen hierfür nicht gegeben sind. Dies betrifft sowohl die Aufklärung der Öffentlichkeit, als auch die Sicherstellung der erforderlichen qualifizierten Beratung und die Durchführung wissenschaftlicher Projekte, auf deren Grundlage weitere Entscheidungen gefällt werden könnten. In diesem Zusammenhang wird ausdrücklich auf die Stellungnahme der GfH zum Heterozygoten-Bevölkerungsscreening Bezug genommen (medgen 12 (2000) 376).

Ein präsymptomatisches Bevölkerungsscreening kann nur dann vertretbar sein, wenn es sich auf Krankheiten bezieht, für die wirksame und wenig belastende Präventionsmaßnahmen zur Verfügung stehen. Ein solches Screening darf nur auf freiwilliger Basis angeboten werden und muss durch wissenschaftliche Studien zu medizinischen und psychosozialen Aspekten begleitet werden.

Eine qualifizierte Beratung der Teilnehmer muss sichergestellt sein, ebenso der Schutz der als Risikopersonen identifizierten Teilnehmer vor jeder Form von Benachteiligung.

9.4. Untersuchung genetischer Dispositionsvarianten

In den vergangenen Jahren ist eine schnell wachsende Zahl von Genvarianten bekannt geworden, denen eine Bedeutung als individuelle Dispositionsfaktoren für multifaktoriell bedingte sogenannte „Volkskrankheiten“ oder für pharmakogenetische Reaktionsweisen auf Medikamente und andere exogene Einwirkungen zugeschrieben wird. Derartige Genvarianten unterscheiden sich von den für monogene Erblichen verantwortlichen Genmutationen in zwei für ihre individual- und bevölkerungsmedizinische Beurteilung bedeutsamen Aspekten:

Erstens bedeutet das Vorliegen eines bestimmten Genotyps in der Regel nicht, dass sich der assoziierte Phänotyp mit hoher Wahrscheinlichkeit manifestieren wird. Zweitens kommen solche Varianten in der Allgemeinbevölkerung häufig vor. Angesichts ihrer komplexen Interaktionen mit anderen genetischen und nichtgenetischen Faktoren ist die individuelle gesundheitliche Bedeutung von Genvarianten für die untersuchte Person und damit auch die individuelle Wirksamkeit eventueller, auf den Genotyp bezogener präventiver Maßnahmen nur schwer bestimmbar.

Die GfH fordert daher für den Einsatz von Testverfahren auf genetische Dispositionsfaktoren für einzelne Erkrankungen und für den Einsatz individualisierter Therapien die umfassende Evaluation und klinische Validierung ihrer präventiven Relevanz. Die Diagnostik genetischer Dispositionsfaktoren stellt erhebliche Anforderungen an die Qualität von Aufklärung bzw. Beratung und Befundinterpretation (siehe Stellungnahme der GfH zur genetischen Diagnostik auf Dispositionsfaktoren; medgen 16 (2004) 115-117).

9.5. Array-Technologie

Die technische Entwicklung von Verfahren zur simultanen Analyse zahlrei-

cher genetischer Einzelparameter, namentlich der sogenannten „DNA-Arrays“, hat der genetischen Grundlagenforschung wesentliche Impulse gegeben. Der klinische Einsatz einer solchen Multiparameteranalytik kann dort sinnvoll sein, wo ein einzelner Phänotyp durch eine Vielzahl von Genaktivitäten bestimmt wird; dies gilt beispielsweise für DNA-Expressionsprofile von Tumorgeweben, für die parallele Untersuchung von mehreren Genen, die unabhängig mit einem definierten Krankheitsbild assoziiert wurden oder für Array-Diagnostik konstitutioneller chromosomaler Imbalancen bei Fehlbildungssyndromen. Derartige Screeningverfahren erfordern eine umfassende Aufklärung über Sinn und Zweck eines derartigen Vorgehens. Gegebenenfalls ist auf einzelne genetische Parameter näher einzugehen und in besonderer Weise auf klinische sowie präventive Bedeutung des Vorgehens hinzuweisen.

Die Anwendung von Multiparameteranalysen auf konstitutionelle genetische Varianten, die sich auf mehrere verschiedene klinische Phänotypen bzw. Krankheitsrisiken beziehen, ist bislang unzureichend durch prospektive Studien validiert. Die GfH lehnt daher im Rahmen der genetischen Diagnostik den Einsatz genetischer Multiparameterscreenings auf klinisch nicht zusammenhängende konstitutionelle Varianten zur Erstellung allgemeiner „Risikoprofile“ ab.

9.6. Pränataldiagnostik (PND)

Die individuelle Entscheidung von Eltern, eine vorgeburtliche Diagnostik im Hinblick auf eine kindliche Erkrankung oder Fehlentwicklung mit der Möglichkeit eines Schwangerschaftsabbruches bei einem betroffenen Kind in Anspruch zu nehmen, ist zu respektieren. Diese Untersuchung ist für viele Frauen und Familien eine wichtige Option bei der Familienplanung. Voraussetzung für die Inanspruchnahme ist nach Auffassung der GfH eine umfassende Aufklärung, die den Ansprüchen einer humangenetischen Beratung genügt und der Schwangeren eine qualifizierte Entscheidung für oder gegen die Untersuchung ermöglicht.

Vor allem ist die individuelle Entscheidung von Eltern zu respektieren, eine vorgeburtliche Diagnostik im Hinblick auf eine kindliche Erkrankung oder Fehlentwicklung nicht in Anspruch zu nehmen.

Eine pränatale Diagnostik (PND) soll jedoch nur durchgeführt werden, wenn sie zur Klärung einer medizinischen Problemstellung erforderlich ist. Eine vorgeburtliche Befunderhebung, die ausschließlich dem Zweck dient, Aussagen über Merkmale ohne Krankheitswert zu machen, auf deren Grundlage eine Entscheidung über einen selektiven Schwangerschaftsabbruch gefällt werden könnte, wird abgelehnt. Eine pränatale Vaterschaftsdiagnostik wird deshalb ebenfalls abgelehnt, es sei denn, dass eine medizinische Problemstellung vorliegt (siehe Stellungnahme zur pränatalen Vaterschaftsdiagnostik, medgen 4/2 (1992)12). Ebenso ist eine Pränataldiagnostik zur Geschlechtswahl grundsätzlich nicht vertretbar (siehe Erklärung zur pränatalen Geschlechtsdiagnostik, medgen 2/2,3(1990) 8). Eine gezielte vorgeburtliche Geschlechtsdiagnostik soll ausschließlich bei einem hohen Risiko für eine nicht auf andere Weise diagnostizierbare geschlechtsgebundene erbliche Erkrankung angeboten werden. Eine pränatale Diagnostik mit dem ausschließlichen Ziel der Feststellung des Heterozygotenstatus des ungeborenen Kindes für eine rezessiv erbliche Erkrankung oder Entwicklungsstörung soll ebenfalls nicht angeboten werden.

Der Zugang zur Pränataldiagnostik soll allen Schwangeren offen stehen. Da eine vorgeburtliche Diagnostik auch der Vorbereitung auf die Geburt eines kranken oder behinderten Kindes dienen kann, dessen Eltern einen Schwangerschaftsabbruch grundsätzlich ablehnen, darf der Zugang zur Pränataldiagnostik nicht von einer vorangehenden Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch bei einem betroffenen Kind abhängig gemacht werden.

Kann vom Ergebnis einer solchen pränatalen Diagnostik ausgehend ein Schwangerschaftsabbruch erfolgen,

muss eine erneute humangenetische Beratung, evtl. auch fachübergreifend, der Schwangeren durchgeführt werden; die gesetzliche Festschreibung einer entsprechenden Beratungspflicht wird gefordert.

Genetische Pränataldiagnostik soll grundsätzlich nur zu einem Zeitpunkt durchgeführt werden, zu dem abzusehen ist, dass das Ergebnis der Untersuchung vor dem Beginn der extrauterinen Lebensfähigkeit des Feten vorliegen wird. Später in der Schwangerschaft durchgeführte Pränataldiagnostik ist nur dann vertretbar, wenn entweder die zu untersuchende Krankheit regelmäßig nicht mit dem Überleben des Kindes nach der Geburt vereinbar oder wenn bei geplanter Weiterführung der Schwangerschaft das Ergebnis der Untersuchung für die Betreuung und Therapie vor, unter oder nach der Geburt bedeutsam ist.

Auf die Stellungnahme zur Pränataldiagnostik und zum Schwangerschaftsabbruch wird ausdrücklich verwiesen (medgen 5 (1993) 176).

9.7. Präimplantationsdiagnostik (PID)

Die Präimplantationsdiagnostik, die vor Implantation eines Embryos in die Gebärmutter durchgeführt wird, ist die früheste Form einer PND. Man unterscheidet:

- Untersuchung von frühen embryonalen Zellen (Blastomerendiagnostik)
- Morphologische Beurteilung des frühen Embryos auf seine Entwicklungsfähigkeit
- Indirekte Diagnostik von Eizellen durch Untersuchung der Polkörper (sog. Polkörperdiagnostik; PKD)

PID an Blastomeren und die morphologische Beurteilung früher Embryonen zur Verbesserung der Schwangerschaftsrate bei gleichzeitig gewollter Verminderung von Mehrlingschwangerschaften ist unter den gegenwärtigen Rahmenbedingungen des Embryonenschutzgesetzes in Deutschland nicht durchführbar. In

mehreren Ländern außerhalb Deutschlands wird eine Präimplantationsdiagnostik an Blastomeren und die morphologische Beurteilung früher Embryonen jedoch in speziellen Fällen als wichtige frühzeitige Möglichkeit einer Pränataldiagnostik angesehen und deshalb erforscht, weiterentwickelt und praktiziert. Eine weiterführende Diskussion zu dieser speziellen Thematik ist daher sicherlich auch in Deutschland zu wünschen. Die GfH ist der Auffassung, dass eine im Rahmen der rechtlichen und berufsrechtlichen Regelungen zulässige Präimplantationsdiagnostik grundsätzlich allen Frauen zur Verfügung stehen sollte, die ein spezielles genetisches Risiko für eine schwerwiegende kindliche Erkrankung oder Entwicklungsstörung tragen, und dieses Risiko mit dieser Methode zur Vermeidung späterer Schwangerschaftsabbrüche abklären lassen möchten. Wegen der einer solchen Diagnostik inhärenten Probleme sind jedoch hohe Anforderungen an die Rahmenbedingungen zu stellen, die insbesondere die Beratung mit der Abwägung von genetischen Risiken und den Problemen und Risiken der Untersuchungsmethode betreffen. Eine unabdingbare Voraussetzung für die Einführung einer jeden Art von Präimplantationsdiagnostik in die medizinische Praxis ist die berufsrechtliche Verankerung, dass Indikationsstellung und Durchführung nur im Rahmen einer humangenetischen Beratung erfolgen dürfen und an die entsprechende Qualifikation bzw. Fachkunde in ausgewiesenen Zentren gebunden sind.

Die im Ausland praktizierte morphologische Beurteilung frühesten Embryonen im Hinblick auf deren Entwicklungsmöglichkeit scheint die Schwangerschaftsrate nach in-vitro-Fertilisation signifikant zu verbessern und die Rate unerwünschter höhergradiger Mehrlingschwangerschaften zu vermindern. Die Diskussion, ob daher das Embryonenschutzgesetz modifiziert werden sollte, wird zurzeit in Deutschland intensiv geführt.

Eine Präimplantationsdiagnostik an Polkörpern (PKD) ist auch in Deutschland möglich, da das Embryonen-

schutzgesetz dann nicht berührt ist, wenn die Untersuchung vor Auflösung der Vorkernmembranen in der Eizelle abgeschlossen ist. Nach deutscher Rechtsauffassung liegt ein Embryo erst nach dieser Auflösung der Kernmembranen und damit der Verschmelzung der beiden Vorkerne vor. Eine PKD zur Erkennung eines erhöhten spezifischen Risikos für eine monogen verursachte genetische Erkrankung oder für spezifische chromosomale Risiken als Folge familiärer balancierter Chromosomenanomalien wird in Deutschland in seltenen Fällen durchgeführt. Neben der geringen Schwangerschaftsrate nach einer Polkörperdiagnostik existieren schwerwiegende Nachteile gegenüber einer PID an Blastomeren, so dass langfristig eine PKD keine Alternative zu einer Diagnostik an Blastomeren darstellt.

Im Gegensatz zur Untersuchung bei spezifischen Risiken kann eine Diagnostik sowohl an Blastomeren als auch an Polkörpern neben der morphologischen Beurteilung früher Embryonen zur eventuellen Verbesserung der Geburtenrate und zur Verminderung höhergradiger Mehrlingschwangerschaften nach in-vitro-Fertilisation eingesetzt werden. Es ist bekannt, dass in frühen Embryonen zahlreiche Trisomien zur Nicht-Implantation bzw. zum frühen Absterben des Embryos führen. Rein theoretisch könnte durch frühzeitige Erkennung und Verzicht auf Transfer solcher aneuploider Eizellen bzw. Embryonen die Schwangerschaftsrate nach in-vitro-Fertilisation erhöht werden. Überzeugende Belege für diese theoretisch zu erwartende günstige Beeinflussung der Schwangerschaftsrate liegen bisher nicht vor.

Die mit PID zusammenhängenden Probleme sind in der Musterrichtlinie zur Durchführung der assistierten Reproduktion, die eine Kommission des wissenschaftlichen Beirates der Bundesärztekammer erarbeitet hat, ausführlich diskutiert (Dt Ärztebl 103(2006) A-1392).

10. Gentherapie

Die Entwicklung der somatischen Gentherapie ist eine wünschenswerte Folge der molekulargenetischen Aufklärung von genetisch bedingten Erkrankungen beim Menschen. Hierbei wird mit verschiedenen Methoden versucht, eine genetische Information in die Körperzellen eines Patienten einzubringen mit dem Ziel, hierdurch eine Heilung oder Milderung der Symptomatik herbeizuführen. Ein solches Verfahren ist wünschenswert, weil es die Möglichkeit verspricht, Krankheiten, die bisher nicht oder nur unzulänglich therapierbar waren, behandeln zu können und damit einen Beitrag zur Verminderung menschlichen Leidens durch Krankheit darstellt.

Die GfH vertritt deshalb die Auffassung, dass parallel zu konventionellen Therapieverfahren die Entwicklung und Anwendung von somatischer Gentherapie gefördert werden sollte. An den Einsatz einer solchen Gentherapie sind die üblichen Anforderungen wie an sonstige ärztliche Behandlungen und die vorausgehende Beratung der Patienten zu stellen. Die GfH lehnt jedoch die Entwicklung und Anwendung gentherapeutischer Verfahren ab, die nicht der Behandlung von Krankheitssymptomen eines Patienten dienen. Da die bisherigen Erfolge der Gentherapie gering sind und sich auf wenige genetisch bedingte Erkrankungen beschränken, warnt die GfH davor, relevante gentherapeutische Erfolge in kurzen Zeiträumen zu erwarten.

Die sogenannte Keimbahntherapie ist dagegen keine medizinische Behandlung eines Patienten, sondern eine genetische Manipulation elterlicher Keimzellen oder embryonaler Zellen mit dem Ziel der Erzeugung eines Menschen ohne eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankung. Gegenwärtig und auf absehbare Zeit sind aus wissenschaftlich-technischen und medizinisch-ethischen Gründen keine vernünftigen und verantwortbaren Einsatzmöglichkeiten für diese Technik absehbar.

Grundsätzliche ethische Bedenken ergeben sich darüber hinaus aus der

Tatsache, dass es sich bei der sog. Keimbahntherapie um ein Experiment handelt, dessen zugrundeliegende Hypothese durch eine menschliche Existenz verifiziert oder falsifiziert wird. Da die Ergebnisse dieses Experimentes unabhängig davon, ob sie fehlerhaft sind oder nicht, in allen nachfolgenden Generationen reproduziert werden, muss die Schadensgröße unabhängig von der Eintrittswahrscheinlichkeit für einen Schaden als potentiell unbegrenzt angesehen werden.

Aus diesen Gründen wird die Entwicklung und Anwendung einer sog. Keimbahntherapie beim Menschen abgelehnt.

Anmerkungen

1) Mit den in diesem Positionspapier verwendeten Personen- und Tätigkeitsbezeichnungen sind, auch wenn sie aus Gründen der besseren Lesbarkeit nur in einer Form auftreten, beide Geschlechter gemeint.

2) Ärzte, die die früher von den Ärztekammern erteilte Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ besitzen, sind bezüglich der fachlichen Kompetenz zur humangenetischen Beratung den Fachärzten für Humangenetik gleichgestellt.

Erstellt von der Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen

Sprecher
Prof. Dr. Wolfram Henn, Homburg/Saar

Mitglieder der Kommission
Prof. Dr. Christa Fonatsch, Wien
Dr. med. Christine Jung, Heidelberg
Prof. Dr. med. Eberhard Schwinger, Lübeck
Prof. Dr. med. Thomas Haaf, Mainz

Verabschiedet vom Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik am 5.6.2007

Zitierhinweis

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.
(2007) Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.
<http://www.gfhev.de>