

# Stellungnahme zum Heterozygoten-Bevölkerungsscreening

Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen  
der Gesellschaft für Humangenetik e.V.

## I.

Die Fortschritte der molekularen Humangenetik haben neue Möglichkeiten geschaffen, Heterozygotie (Anlagetragerschaft) für rezessiv erbliche Erkrankungen festzustellen. Wichtigstes Beispiel hierfür ist der Nachweis einer für die zystische Fibrose (Mukoviszidose) verantwortlichen Mutation. Etwa jede 20. Person in unserer Bevölkerung ist Anlagetragender für diese Erkrankung. Bei ca. 75 % der Anlagetragenden in der mitteleuropäischen Bevölkerung läßt sich diese Mutation direkt nachweisen.

Es ist zu erwarten, daß derartige Testverfahren in Zukunft für eine größere Anzahl von Erkrankungen zur Verfügung stehen werden. Damit wird es möglich, den Heterozygotenstatus von Gesunden in großen Bevölkerungsgruppen durch ein sogenanntes Bevölkerungsscreening festzustellen. Die Untersuchungsergebnisse können für Betroffene eine wichtige, neue Handlungsoption hinsichtlich der Lebens- und Familienplanung eröffnen. Die Entwicklung und Anwendung der entsprechenden Testverfahren ist deshalb aus ethischen Gründen geboten.

Die Gesellschaft für Humangenetik e.V. lehnt jedoch zum jetzigen Zeitpunkt ein Bevölkerungsscreening ab, da die Rahmenbedingungen hierfür nicht gegeben sind. Dies betrifft insbesondere eine ausreichende Aufklärung der Öffentlichkeit, Informationen über Zustimmung oder Ablehnung aus der Bevölkerung solcher Testverfahren sowie die Sicherstellung der erforderlichen genetischen Beratung.

## II.

Fachgerechte Aufklärung und individuelle genetische Beratung in den verschiedenen Phasen solcher Testverfahren sind aus folgenden Gründen jedoch unabdingbar:

1. Eine umfassende Aufklärung über Häufigkeit, Ursache, Symptome, Verlauf und Therapie derjenigen Erkrankung, auf deren Anlagetragerschaft hin untersucht werden soll, ist unverzichtbar. Nur auf der Basis dieses Wissens kann eine qualifizierte, individuelle Zustimmung oder Ablehnung

erfolgen. Eine solche Aufklärung beugt darüberhinaus der Gefahr der Diskriminierung betroffener Personen und Familien vor.

2. Bei Nachweis von Heterozygotie muß eine ausführliche Beratung über die Bedeutung des erhobenen Befundes erfolgen, womit insbesondere einer Fehlbeurteilung und hieraus resultierenden Stigmatisierung vorgebeugt werden soll.

Bei Heterozygotie zweier Partner müssen die verschiedenen Handlungsoptionen aufgezeigt werden wie z.B. Akzeptieren des bestehenden genetischen Risikos und damit die Bereitschaft, ein Kind mit der entsprechenden Erkrankung anzunehmen, Verzicht auf eigene Kinder, Adoption oder Pränataldiagnostik. Jeder auch nur indirekte Zwang zur Inanspruchnahme einer Pränataldiagnostik oder zur Durchführung eines Schwangerschaftsabbruchs muß vermieden werden.

## III.

Nachfolgende Bedingungen für die Einführung von Testverfahren für größere Bevölkerungsgruppen müssen neben der Voraussetzung individueller genetischer Beratung sichergestellt sein:

1. Umfassende, sachgerechte Aufklärung der Bevölkerung. Sie muß einer breiten Einführung von Testverfahren auf Heterozygotie vorausgehen. Hierdurch kann der Gefahr sozialen Drucks zur Anwendung der entwickelten Untersuchungsmethoden begegnet werden.

2. Freiwilligkeit der Inanspruchnahme. Jede Anbindung z.B. an die Schwangerschaftsvorsorgeuntersuchung oder Untersuchung auf Veranlassung Dritter (z.B. Arbeitgeber, Versicherungen) muß ausgeschlossen sein.

3. Die Einsichtsfähigkeit der Testperson in die Tragweite der Entscheidung. Die Testperson soll in der Regel volljährig sein.

4. Fachkompetenz der für die genetische Beratung und die Laboruntersuchungen Verantwortlichen. Die Einhaltung der „Richtlinien zur Durchführung molekulargenetischer diagnostischer Leistungen“\* und der „Grundsätze genetischer Beratung“\*\* des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. ist verpflichtend.

IV. Die Gesellschaft für Humangenetik e.V. unterstützt die Stellungnahme des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. zum Heterozygotenscreening für zystische Fibrose, insbesondere die Forderung nach wissenschaftlich begleiteten Pilotprojekten vor jeder Einführung solcher Screeningverfahren.

### Zitierhinweis

Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (1991) Stellungnahme zum Heterozygoten-Bevölkerungsscreening. medgen 3/2:11-12

### Änderungshinweis

\*,\*\* Seit 1996 jeweils in ihrer aktualisierten Form: „Leitlinien zur molekulargenetischen Labordiagnostik“ sowie „Leitlinien zur Genetischen Beratung“ des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. medgen 8, Heft 3, Sonderbeilage S. 4 sowie 1-2. Siehe S. 60 und S. 56 in dieser Loseblattsammlung.