

Stellungnahme zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen

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

1. Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen ist dann angezeigt, wenn sie zur Klärung der Differentialdiagnose einer bestehenden Symptomatik bzw. zur Feststellung einer Erkrankungsursache erforderlich ist.
2. Eine prädiktive genetische Diagnostik im Kindesalter ist dann sinnvoll, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung regelmäßig in diesem Lebensalter zu rechnen ist, und wenn sinnvolle medizinische Maßnahmen zur Prävention der Erkrankung selbst bzw. von Komplikationen oder zur Therapie ergriffen werden können.
3. Für eine erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankung sollte dagegen bei einem gesunden Kind in der Regel keine prädiktive Diagnostik durchgeführt werden. Eine Ausnahme von dieser Regel kann nur dann gesehen werden, wenn für den Fall eines positiven Untersuchungsergebnisses anerkannte, für die Gesundheit des Kindes wichtige, medizinische Interventionen angeboten werden können. Anderenfalls hat der Respekt vor der individuellen Entscheidungsautonomie des Kindes hinsichtlich der Inanspruchnahme von genetischen Untersuchungen Vorrang vor den eventuellen Wünschen Dritter und damit auch der Eltern nach der Durchführung einer prädiktiven Diagnostik. Diese sollte immer und solange zurückgestellt werden, bis das Kind nicht nur den genetischen Sachverhalt, sondern auch die emotionalen und sozialen Konsequenzen der verschiedenen möglichen Untersuchungsergebnisse verstehen kann. Ein solches Verständnis dürfte in der Regel ab dem 18. Lebensjahr gegeben sein.
4. Die Zurückstellung einer prädiktiven genetischen Diagnostik sollte jedoch nicht verhindern, daß mit dem Kind auf eine dem jeweiligen Alter angemessene Weise über die infragestehende Erkrankung, deren Erbllichkeit und die Möglichkeiten der Diagnostik gesprochen wird. Es mag Situationen geben, in denen Eltern die Untersuchung ihres Kindes im Hinblick auf eine sich in der Regel erst im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankung aus persönlichen Gründen dringend wünschen. In einer solchen Situation sollte die Familie umfassend über alle denkbaren Aspekte dieses Untersuchungswunsches beraten werden. Wenn die Untersuchung aus medizinischer Sicht nicht sinnvoll ist und keine sonstigen dringenden Gründe für die Durchführung der Untersuchung sprechen, kann die Durchführung verweigert werden. Die Gründe für die Durchführung einer Untersuchung müssen umso dringender sein, je schwerwiegender die infragestehende Diagnose bzw. Erkrankung ist.
5. Für einige Erkrankungen liegen nur ungenügende oder unsichere Daten vor, so daß nicht sicher beurteilt werden kann, ob eine prädiktive Diagnostik im Kindesalter für das (noch nicht) betroffene Kind medizinisch sinnvoll ist. Vor der Einführung von Untersuchungsverfahren für solche Erkrankungen muß die Fragestellung des eventuellen medizinischen Nutzens und der psychosozialen Bedeutung einer prädiktiven Diagnostik untersucht werden. Entsprechende Forschungsprojekte sollten zusätzlich zur medizinischen vor allem eine psychosoziale Evaluation beinhalten, da deren Ergebnisse dann eine vorrangige Bedeutung für klinische Entscheidungen bekommen, wenn sich der rein medizinische Nutzen als unsicher oder unerheblich herausstellt. Bei Erkrankungen, bei denen der mögliche medizinische Nutzen einer prädiktiven Diagnostik eine Studie rechtfertigt, kann eine psychosoziale Evaluation wertvolle Erkenntnisse im Hinblick auf mögliche psychosoziale Faktoren bei der prädiktiven Diagnostik für andere Erkrankungen liefern.
6. Eine gezielte Untersuchung des Überträgerstatus für eine rezessiv erbliche Erkrankung oder eine balancierte, familiär aufgetretene Chromosomentranslokation sollte nicht durchgeführt werden, da das Ergebnis ausschließlich für spätere reproduktive Entscheidungen des Kindes selbst von Bedeutung wäre. Die Untersuchung sollte zurückgestellt werden, bis das Kind alle damit zusammenhängenden Sachverhalte und psychosozialen Implikationen versteht und selber nach der Untersuchung fragt. Durch die Beratung der Eltern sollte jedoch sichergestellt werden, daß diese die jeweilige Bedeutung einer Inanspruchnahme bzw. Nichtinanspruchnahme der Untersuchung verstehen, so daß sie ihre Verantwortung hinsichtlich einer späteren Information des Kindes wahrnehmen können.
7. Es gibt Situationen, in denen die Untersuchung des Überträgerstatus eines Kindes zu der genetischen Beratung anderer Familienmitglieder beitragen kann. In diesen Fällen sollten Kinder nicht routinemäßig in die Untersuchungen eingeschlossen werden. Ein Grund für die Untersuchung eines Kindes kann dann gesehen werden, wenn das Ergebnis erforderlich ist, um eine von anderen Angehörigen gewünschte, genauere Aussage über deren genetischen Status zu machen. Jeder Einzelfall sollte jedoch im Hinblick auf die Notwendigkeit der Untersuchung und die Aussagekraft möglicher Ergebnisse bewertet werden. Weiterhin sollte sichergestellt sein, daß dem Kind später eine genetische Beratung angeboten wird. Die Bedeutung dieser Untersuchungen für das Kind und die Familie sollte retrospektiv und prospektiv evaluiert werden.
8. Bei einer Untersuchung, die vorgeblich oder zur differentialdiagnostischen Abklärung einer Symptomatik durchgeführt wird, kann unvermeidbar die Information über den Heterozygotenstatus eines Kindes anfallen. Hierüber sollten die Eltern im voraus beraten und darauf hingewiesen werden, daß die Information über den eventuellen Heterozygotenstatus dem Kind später auf jeden Fall zur Verfügung steht. Ein solcher Befund soll in der Regel jedoch zunächst nicht mitgeteilt werden, wenn es für die Erfüllung des Untersuchungsauftrages nicht unbedingt erforderlich ist. In einer solchen Situation kann die Wahrung des informationellen Selbstbestimmungsrechtes des Kindes mit dem Informationsbedürfnis der Eltern in Konflikt gera-

ten. Da dieser Konflikt nicht grundsätzlich mit einer für alle Fallkonstellationen verbindlichen Regelung lösbar ist, muß die Entscheidung über den Umgang mit der Information über den kindlichen Heterozygotenstatus in jedem Einzelfall von den Beteiligten neu erarbeitet werden.

9.

Im Zusammenhang mit einer Adoption kann das Ergebnis einer genetischen Untersuchung eines Kindes Einfluß auf Entscheidungen haben, die für das Kind getroffen werden. Eine Untersuchung sollte jedoch nicht zur Voraussetzung für die Freigabe zur Adoption oder für eine adäquate Vermittlung gemacht werden. Die unter 1. bis 7. gemachten Empfehlungen behalten auch in dieser Situation ihre Gültigkeit. Jeder Einzelfall sollte unter Hinzuziehung eines medizinischen Genetikers und unter Berücksichtigung aller übrigen entscheidungsrelevanten Faktoren diskutiert und entschieden werden.

10.

Für die genetische Diagnostik bei Jugendlichen vor dem 18. Lebensjahr gelten die gleichen vorstehend genannten Prinzipien wie für die Untersuchung von Kindern. Jugendliche sollten jedoch in angemessener Weise und entsprechend dem individuellen Reifegrad und Entwicklungsstand in den Beratungs- und Entscheidungsfindungsprozeß einbezogen werden.

Zitierhinweis

Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (1995) Stellungnahme zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen. medgen 7: 358–359.