

Positionspapier der Gesellschaft für Humangenetik e.V.

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

1. Präambel

Humangenetik ist die Wissenschaft von der genetisch bedingten Variabilität des Menschen. 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 einen Phänotyp (ein wahrnehmbares Erscheinungsbild). Der hierdurch gewonnene Kenntniszuwachs hat zu einem besseren Verständnis der genetischen bedingten Variabilität beim Menschen geführt. Für weite Bereiche der Medizin und angrenzende Gebiete kann die Humangenetik eine allgemeine Theorie zum Verständnis der Entstehung von Erkrankungen und Fehlentwicklungen liefern. Die Humangenetik beansprucht jedoch nicht, die Variabilität des Menschen allein aus der Genetik zu erklären. Gerade aufgrund ihrer spezifischen Fachkenntnisse sind sich Humangenetiker in besonderer Weise der Rolle bewußt, die exogene Faktoren bei der Ausbildung eines Phänotyps spielen können. Die Humangenetik kann deshalb für einzelne Merkmale und Befunde nur Teilerklärungen liefern.

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 Krankheitsausbruchs. Im Bereich der therapeutischen Forschung hat die Entdeckung von krankheitsverursachenden Genen zusammen mit der methodischen Weiterentwicklung in der Molekulargenetik zu 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 und pränatale genetische Diagnostik betroffenen Personen bzw. Familien 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 immer unmittelbarer geworden. 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 anstehen.

Humangenetische Forschung führt zu einer Vermehrung unseres Wissens um unsere genetische Konstitution. Dieser Wissenszuwachs eröffnet neue und mehr 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 spezifische Geschichte der Humangenetik in Deutschland hat gezeigt, daß die 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 wurde staatlichen und politischen Interessen untergeordnet bis hin zur Verletzung und vollständigen Mißachtung und Außerkraftsetzung menschlicher Grundrechte. Hierdurch wurde großes Leid über viele Menschen und deren Familien gebracht. Humangenetiker sind sich ihrer 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 Wissensakku-

mulation als auch durch ständige Modifikation gesellschaftlicher Wertvorstellungen und Normen. Charakteristisch für die erste Hälfte dieses Jahrhunderts war die Orientierung an einer eugenischen, zudem wissenschaftlich nicht begründbaren Utopie, 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 auch von Humangenetikern aktiv unterstützt.

In der zweiten Hälfte dieses Jahrhunderts wurden mit der modernen Humangenetik bzw. der medizinischen Genetik eugenische Ziele weitgehend durch in ihrem Wesen grundsätzlich andere, auf die einzelne Familie ausgerichtete, präventivmedizinische Vorstellungen im Sinne der Verhinderung krankheitsbedingten Leidens in dieser und folgenden Generationen verdrängt. Im Zusammenhang mit einer raschen Methodenentwicklung bedeutete dies für die Forschung eine Konzentration auf die Aufklärung der Ursache 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 sog. 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 genetischen 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 Reflektion der Funktion von Humangenetik auf gesell-

schaftlicher und individueller Ebene. Die Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH) fühlt sich dieser Zielsetzung und den Prinzipien, deren Wahrung zur Erreichung dieses Zieles unverzichtbar sind, verpflichtet und hat dies auch in einer Erklärung anlässlich ihrer ersten Tagung im Jahr 1989 zum Ausdruck gebracht (medgen 1(1989)51).

Die GfH hält es für 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

Das übergeordnete, handlungsleitende Prinzip ist der Respekt vor der Würde des einzelnen Menschen, insbesondere die Achtung der Würde und des Gefühls derjenigen Menschen, die von einer genetisch bedingten Erkrankung oder Behinderung betroffen sind. Aus diesem Prinzip leiten sich als weitere Grundprinzipien die Respektierung des Selbstbestimmungsrechtes, die Respektierung des Gleichheitsgrundsatzes und der Vertraulichkeit ab, damit verbunden die Respektierung des Rechtes auf umfassende Aufklärung, 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 der Regel in Form einer entsprechenden psychosozialen Evaluation einbezogen werden sollen.

In der medizinischen Anwendung verbieten die genannten Prinzipien nicht nur die Ausübung jeglichen Zwangs, sondern erfordern darüberhinaus 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.

3. Handlungsziele

Für die meisten Bereiche der Medizin hat die Verhinderung oder Erleichterung krankheitsbedingten menschlichen Leidens als Handlungsziel allgemeine Gültigkeit. Ein solches Handlungsziel läßt sich jedoch nicht voraussetzungslos auf alle Bereiche der Humangenetik übertragen. Allzuleicht wird Prävention und Leidensminderung im Zusammenhang mit humangenetischer Forschung und Praxis gleichgesetzt mit der Zielvorstellung von Elimination oder Verhinderung der Zeugung oder Geburt von Betroffenen. Die GfH distanziert sich ausdrücklich von einem solchen Verständnis von 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 Hilfe 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 praktischen 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 im Einzelfall 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 Forschungsbemühungen und Bemühungen um eine Verbesserung der Praxis in allen drei Bereichen gleichermaßen gefördert werden.

Die GfH distanziert sich ausdrücklich 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 einzelnen Menschen durch die Ausübung von Zwang. Die Abnahme der Prävalenz von genetisch bedingten Erkrankungen oder Behinderungen in einer Bevölkerung kann ein möglicher Nebeneffekt, nicht jedoch das primäre Handlungsziel der angewandten Humangenetik sein. Jedes überindividuelle Handlungsziel birgt die Gefahr, daß durch die Mittel, die zur Erreichung dieses Zieles eingesetzt werden müßten, grundlegende Prinzipien verletzt würden.

Die Veränderung oder Verbesserung einer als „normal“ angesehenen Konstitution mit Hilfe genetischer Maßnahmen wird abgelehnt. Es gibt keine wissenschaftliche Grundlage, auf der „genetische Normalität“ definiert werden könnte. Darüberhinaus könnte nicht die Frage beantwortet werden, wer Normalität und die Zielrichtung einer Verbesserung ggf. definieren sollte. Vielmehr ist die bestehende genetisch bedingte Variabilität – einschließlich aller natürlich vorkommenden Extreme der Manifestation eine „normale“ Eigenschaft jeder Population.

4. Verhältnis zu sozialen

Ungerechtigkeiten und Nachteilen

Gesellschaftliche Normen und Wertvorstellungen sind in der Regel sozial konstruiert. Werden sie verletzt, so kann dies zu Stigmatisierung und Diskriminierung der von der Norm abweichenden Person oder Personengruppe führen. Eine Verstärkung latent bestehender Stigmatisierung und Diskriminierung kann durch die mißbräuchliche Anwendung von Diagnoseverfahren hervorgerufen werden, durch die bestimmte Personen oder Personengruppen aufgrund einer Eigenschaft, eines Merkmals oder einer Erkrankung identifiziert, ausgesondert und gezielt benachteiligt werden können.

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 Auffälligkeiten im Sinne eines genetischen Reduktionismus als ausschließlich genetisch bedingt zu erklären. Eine solche soziale Zuschreibung genetischer Faktoren als Ursache negativ bewerteter Verhaltensweisen oder Krankheitsbilder begünstigt die Stigmatisierung und Diskriminierung von Betroffenen und von 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 ihre 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, Verhaltensgewohnheiten, Exposition zu Umwelteinflüssen 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, einer Erkrankung oder einer Behinderung bzw. der jeweils hiervon Betroffenen beitragen kann. Je genauer die einzelnen Ursachenfaktoren einer Erkrankung, Behinderung oder sonstigen Auffälligkeit bekannt sind, um so besser können das Verständnis der hiervon Betroffenen und damit der soziale Umgang mit ihnen sein. Der Information und Aufklärung der Öffentlichkeit über humangenetische Tatbestände und Problemaspekte und hierbei insbesondere der Diskussion und Kooperation mit Betroffenenengruppen 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 als 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.

Wegen der Reichweite genetischer Diagnosen darf die Inanspruchnahme von genetischer Beratung und Dia-

gnostik grundsätzlich nur auf freiwilliger Basis erfolgen. Humangenetische Untersuchungen dürfen weder unmittelbar noch mittelbar erzwungen werden. Insofern darf jeder ein Recht auf Nichtwissen seiner genetischen Konstitution für sich in Anspruch nehmen. Ebenso darf niemand zum Verzicht auf genetische Beratungs- und Diagnoseleistungen gedrängt werden. 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 in der öffentlichen Meinung 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 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 Familienplanung betreffen, sind nicht zwangsläufig Folge einzelner genetischer Befunde, sondern können nur von den Betroffenen – und dies sind im Falle der Familienplanung die Eltern – auf der Grundlage eines individuell erwünschten und für sie tragbaren Wissens gefällt werden.

Die GfH setzt sich dafür ein, daß eine so verstandene individuelle Entscheidungsautonomie aktiv vor den Interessen einzelner 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 gegebenenfalls 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 ein.

Eltern haben darüberhinaus 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 ist deshalb nur dann vertretbar, wenn er von einem Ausbau medizinischer und sozialer Unterstützungsleistungen für genetisch bedingt Erkrankte und Behinderte begleitet ist.

7. Vertraulichkeit und Schweigepflicht

Vertraulichkeit und Schweigepflicht sind allgemein bindende Prinzipien, die für alle ärztlichen Handlungen gel-

ten 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 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. Nachfragen, die nicht zusammen mit einer solchen Entbindung von der Schweigepflicht erfolgen, darf nicht stattgegeben werden. Ein Humangenetiker kann eine Entbindung von der Schweigepflicht also nur dann als wirksam anerkennen, wenn diese ausdrücklich an ihn gerichtet ist, den Nutzungszweck benennt und spezifisch seine Untersuchungsergebnisse und ggf. Beratungsinhalte zur Weitergabe bestimmt. Er sollte sich weiterhin darüber vergewissern, daß der Patient sich aller eventueller Konsequenzen bewußt ist. 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 Humange-

netik 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 werden, 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 u.U. 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 Dilemmas kann es also keine allgemein anwendbare Regeln geben, sondern nur eine Abwägung im Einzelfall unter Einbeziehung möglichst vieler Beteiligter. 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 3/2(1991)10–11)* und Grundsätze genetischer Beratung des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. (medgen 2/4 (1990)5)**.

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 Ausübung individueller Entscheidungsautonomie. Deshalb sind besonders hohe Anforderungen an die Qualität einer Beratung schon vor der Durchführung einer Untersuchung zu stellen. Eine solche Beratung soll eine qualifizierte Zustimmung oder Ablehnung ermöglichen und muß deshalb den Prinzipien des „informed consent“ genügen. Hierzu gehören (Andrews et al. (Hrsg) *Assessing genetic risks*. National Academy Press, Washington, 1994, S.156):

- 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 Bedeutung 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 genetischen 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 problematische Befunde sollen auf der Basis des aktuellen Wissensstandes mitgeteilt werden.

9. Genetische Beratung

Genetische 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. In der genetischen Beratung wird einzelnen Personen oder Familien umfassende medizinisch-genetische Information und ggf. Diagnostik zur Verfügung gestellt. Die Bera-

tung schließt darüberhinaus die einfühlsame, von Respekt getragene Unterstützung eines Prozesses ein, in der eine Person oder Familie zu einer für sie tragbaren Einstellung bzw. Entscheidung hinsichtlich einer genetisch bedingten Erkrankung oder Behinderung bzw. eines Risikos hierfür findet.

Genetische Beratung wird als ein verpflichtender Rahmen für jede Art genetischer Diagnostik angesehen, die Aussagen über Erkrankungsrisiken für eine Person oder deren Angehörige machen soll. Über eine heute allgemein akzeptierte Nichtdirektivität mit der Respektierung unterschiedlicher Werthaltungen hinaus erfordert genetische Beratung eine Orientierung an der Einstellung und Erfahrung des individuellen Patienten bzw. Ratsuchenden, die die Erarbeitung individuell tragbarer Entscheidungen ermöglicht.

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 überhaupt erst ermöglichen.

Die GfH teilt ein Verständnis von genetischer Beratung als medizinisch kompetenter, individueller Entscheidungshilfe, wie es in den Grundsätzen genetischer Beratung des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. mit der Festlegung von Form und Inhalt genetischer Beratung zum Ausdruck kommt (medgen 2/4(1990)5)**.

10. Postnatale prädiktive Diagnostik

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

Im Hinblick auf Erkrankungen, deren Ausbruch verhindert werden könnte oder die behandelbar sind, kann die-

se 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 3/2(1991)10–11)* sowie Stellungnahme zur Entdeckung des Brustkrebsgens BRCA1 (medgen 7(1995)8–10):

- 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, ein Fragerecht von Dritten nach Durchführung oder Ergebnissen dieser Art von Diagnostik muß ausgeschlossen sein.
- Prädiktive Diagnostik darf nur bei Volljährigen 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 genetischen 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 beteiligter Personen sein, ein Einvernehmen zwischen den Angehörigen zu erzielen.

- Prädiktive genetische Diagnostik sollte im Rahmen wissenschaftlich begleiteter Pilotprojekte eingeführt werden, bei denen gleichzeitig Nutzen, Risiken und potentielle Folgewirkungen untersucht werden.

Es ist notwendig, für jede prädiktiv diagnostizierbare Erkrankung 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 frühere Stellungnahmen des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. zur humangenetischen Beratung (medgen 2/4(1990)5)** und zur molekulargenetischen Diagnostik (medgen 1/1(1989)4)*** verwiesen.

11. Heterozygotendiagnostik und Heterozygotenscreening

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 schon einmal eine autosomal oder geschlechtsgebunden 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 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 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 und die Erklärung des Berufsverbandes Medizinische Genetik zum Heterozygotenscreening Bezug genommen (medgen 3/2(1991)11–12 und medgen 1/2(1990)3).

12. Pränataldiagnostik

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 um-

fassende Aufklärung, die den Ansprüchen einer genetischen Beratung genügt (s.o. Nr. 9) und der Schwangeren eine qualifizierte Entscheidung für oder gegen die Untersuchung ermöglicht.

Eine pränatale Diagnostik 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 nicht vertretbar (siehe Erklärung zur pränatalen Geschlechtsdiagnostik, medgen 2/2,3(1990)8). Eine gezielte vorgeburtliche Geschlechtsdiagnostik soll ausschließlich bei einem erhöhten Risiko für eine geschlechtsgebundene erbliche Erkrankung durchgeführt 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 durchgeführt werden.

In jüngster Zeit sind Methoden entwickelt worden, die voraussichtlich in Zukunft eine genetische Pränataldiagnostik an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut erlauben werden. Als eine Weiterentwicklung nicht-invasiver Testverfahren zu einer risikolosen, in der frühen Schwangerschaft einsetzbaren Untersuchungsmethode ist die Diagnostik an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut positiv zu werten.

Bei einer solchen nicht-invasiven vorgeburtlichen Untersuchungsmethode hat der Wegfall einer ansonsten noch üblichen Indikationsstellung im Rahmen einer Abwägung von Eingriffsrisiken gegen die Wahrscheinlichkeit für eine kindliche Chromosomenstörung

zur Folge, daß die Untersuchung keiner Schwangeren vorenthalten werden kann bzw. allen Schwangeren zugänglich gemacht werden muß. Als Hauptproblem wird in diesem Zusammenhang allerdings die Sicherstellung der Kapazität und Qualität einer individuellen Beratung angesehen, die der Schwangeren eine qualifizierte Entscheidung über die Inanspruchnahme ermöglicht. Ohne eine solche Beratung wird die Einführung dieser Untersuchungsmethode in die medizinische Praxis für nicht vertretbar erachtet.

Der gegenwärtige Stand der Diskussion zur nicht-invasiven Pränataldiagnostik von Chromosomenstörungen an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut ist in einer Stellungnahme der Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der GfH zusammengefaßt (medgen 5(1993)347–348).

Die Forschung zu genetischer Präimplantationsdiagnostik ist unter den gegenwärtigen Rahmenbedingungen des Embryonenschutzgesetzes in Deutschland praktisch nicht durchführbar und wegen der Richtlinien zur Durchführung des intratubaren Gametentransfers, der In-vitro-Fertilisation mit Embryotransfer und anderer verwandter Methoden in seiner Zulässigkeit umstritten. In mehreren Ländern außerhalb Deutschlands wird Präimplantationsdiagnostik jedoch in speziellen Fällen als wichtige Ergänzung konventioneller Pränataldiagnostik angesehen und deshalb erforscht, weiterentwickelt und praktiziert. Aus diesen Gründen ist eine Diskussion auch dieser Art von Pränataldiagnostik in Deutschland notwendig. Die GfH ist der Auffassung, daß eine im Rahmen der (berufs)rechtlichen 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 abklären lassen möchten. Wegen der einer solchen Diagnostik inhärenten Probleme wären jedoch hohe Anforderungen an die Rahmenbedingungen zu stellen, die insbesondere die Beratung mit Abwägung von genetischen Risiken und den Problemen und Risi-

ken der Untersuchungsmethode betreffen. Eine unabdingbare Voraussetzung für die Einführung von Präimplantationsdiagnostik in die medizinische Praxis ist deshalb die berufsrechtliche Verankerung, daß Indikationsstellung und Durchführung nur im Rahmen einer genetischen Beratung erfolgen dürfen und an die entsprechenden Qualifikationen bzw. Fachkunden gebunden sind. Auf die Stellungnahme zur Präimplantationsdiagnostik wird ausdrücklich verwiesen (Med Genet 7(1995)420).

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 vorgehenden Entscheidung über einen Schwangerschaftsabbruch bei einem betroffenen Kind abhängig gemacht werden.

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

13. 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 genterapeutischer Verfahren ab, die nicht der Behandlung von Krankheitssymptomen eines Patienten dienen.

Die sog. Keimbahntherapie ist dagegen keine medizinische Behandlung eines Patienten, sondern eine genetische Manipulation embryonaler Zellen nach einer In-vitro-Fertilisation 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 vernünftige und verantwortbare Einsatzmöglichkeiten für diese Technik absehbar. Praktisch immer besteht eine Wahrscheinlichkeit von mindestens 50%, daß ein Embryo ohne die infrage stehende Genmutation erzeugt wird. Insofern kann die genetische Manipulation embryonaler Zellen mit dem Ziel der Vermeidung von einer genetisch bedingten Erkrankung bei einer Person und deren Nachkommen als überflüssig angesehen werden. Angesichts knapper Ressourcen für die Forschung erscheint es nicht vertretbar, die extrem seltenen Einzelfälle mit einem 100%igen genetischen Risiko als ausreichende Begründung für die Entwicklung und Einführung eines solchen Verfahrens anzusehen.

Grundsätzliche ethische Bedenken ergeben sich darüberhinaus 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.

Zitierhinweis

Gesellschaft für Humangenetik e. V. (1996) Positionspapier der Gesellschaft für Humangenetik e.V. medgen 8:125–131.

Änderungshinweis

Die im Positionspapier genannten Grundsätze bzw. Stellungnahmen liegen zwischenzeitlich in aktualisierter Form vor:

- * **Stellungnahme zur postnatalen prädiktiven Diagnostik** der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. medgen 12 (2000) im Druck. Siehe S. 11 in dieser Loseblattsammlung
- ** **Leitlinie zur Genetischen Beratung** des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. medgen 8, Heft 3, Sonderbeilage S. 1–2: 1996. Siehe S. 56 in dieser Loseblattsammlung
- *** **Leitlinie zur molekulargenetischen Labor-diagnostik** des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. medgen 8, Heft 3, Sonderbeilage S.4; 1996. Siehe S. 60 in dieser Loseblattsammlung