

„Humangenetische Diagnostik. Wissenschaftliche Grundlagen und gesellschaftliche Konsequenzen.“ Bericht über die Ergebnisse einer Arbeitsgruppe der Europäischen Akademie

**von Felix Thiele, Europäische Akademie
Bad Neuenahr-Ahrweiler GmbH**

Einleitung

Die Human-Genomforschung ist eines der dynamischsten Wissenschaftsfelder der Gegenwart. Dadurch eröffnen sich faszinierende Möglichkeiten für die Prävention, Diagnose und Therapie von Krankheiten. Allerdings sind damit auch Risiken bezüglich der weiteren Entwicklung dieses Forschungsfeldes, insbesondere aber mit der Anwendung der gewonnenen Ergebnisse in der medizinischen Praxis verbunden.

In der Öffentlichkeit, aber auch in der Medizin selbst sind erhebliche Anstrengungen nötig, um Chancen und Risiken der Erforschung der molekularen Grundlagen der Krankheitsentstehung und deren Therapie verständlich zu machen und in eine langfristig akzeptable Forschungs- und Gesundheitspolitik umzusetzen.

Aus diesen Gründen erscheint es dringend geboten, die Chancen und Risiken dieser Entwicklungen frühzeitig und unter Hinzuziehung der Kompetenzen der relevanten Fachdisziplinen abzuwägen. Zu diesem Zweck hat die Europäische Akademie 1998 eine interdisziplinäre Projektgruppe berufen – bestehend aus je zwei Humangenetikern und Philosophen sowie je eines Genetikers, Juristen und Ökonomen. Der Arbeitsbericht wurde im Herbst 2000 in Buchform veröffentlicht (s. u. Literatur). Im Folgenden werden die Ergebnisse der Arbeitsgruppe zusammenfassend dargestellt.

Probleme genetischer Determiniertheit

Auch wenn nach Abschluss des Human-Genomprojekts die gesamte DNA-Sequenz des

Menschen bekannt ist, werden immer noch keine vollständigen Prognosen möglich sein, wie sich ein bestimmter Mensch entwickeln wird: Das interagierende Netzwerk organischer Entwicklungsprozesse erweist sich mit seiner zunehmenden Erforschung als derart kompliziert strukturiert, dass wir den Endpunkt der Entwicklung eines Individuums auch in Kenntnis seiner DNA-Sequenz *de facto* nicht vorhersagen können; auch bei weiter fortschreitender Technik wird dies nicht möglich sein, da die Vorhersagbarkeit der zugrunde liegenden Prozesse *prinzipiell* beschränkt ist. Da ein Individuum grundsätzlich nicht alleine durch sein Genom charakterisiert wird, lässt sich zumindest vom Standpunkt der Genetik aus festhalten, dass der Handlungsspielraum eines Menschen durch sein Genom bei weitem nicht vollständig festgelegt ist. Allerdings kann dieser Spielraum beispielsweise durch eine spezielle Mutation des Erbgutes, die für eine gravierende Krankheit ursächlich ist, sehr stark eingeschränkt werden. Der genaue Eintritt und das Ausmaß eines genetisch bedingten (Krankheits-) Phänotyps können durch eine DNA Analyse allerdings meist nur mit Einschränkungen bestimmt werden; in der Regel erhält man Wahrscheinlichkeitsaussagen, die selten eine sichere Prognose erlauben. In der Hauptzahl der Fälle bleibt die zukünftige Entwicklung offen.

Dies hat Folgen für Gesellschaftstheorien, die auf den Ergebnissen der Human-Genomforschung basieren: Obwohl Theorien, die durch eine aktive Manipulation des menschlichen Genoms Menschen oder Gruppen von Menschen (Rassen, Nationen, etc.) mit genau definierten körperlichen und geistigen Merkmalen herstellen wollen, schon aus rein naturwissenschaftlichen Gründen scheitern, sind sie immer wieder vertreten worden und haben zumindest im Falle der eugenischen Bewegung im 20. Jahrhundert für die Betroffenen katastrophale Folgen gehabt. Auf diesen pseudowissenschaftlichen Annahmen basierende Gesellschaftstheorien erliegen darüber hinaus einem naturalistischen Fehlschluss: Aufgrund von Aussagen über (vermeintlich) in der Natur vorgefundene Sachverhalte (z. B. dem „Kampf ums Dasein“ oder der „Überlegenheit bestimmter Rassen“), die zunächst rein deskriptiv sind, werden unzulässigerweise nor-

mative Aussagen gemacht, die dann als Richtschnur für die Planung und Errichtung einer zukünftigen „besseren“ Gesellschaft dienen sollen. Es stimmt insoweit auch bedenklich, wenn im Rahmen zeitgenössischer soziobiologischer und verhaltensgenetischer Forschung pauschal von einem „Gen für Aggressivität oder Intelligenz“ u. ä. gesprochen wird. Schlussfolgerungen der Art, dass aus naturgemäß beschränkten Experimenten geschlossen werden könne, dass nur wenige Gene komplexe Verhaltensmerkmale bestimmen, genügen nicht strengen Standards der Wissenschaftlichkeit. Werden aus der mageren Datenbasis dann noch Vorschläge für eine „neue“ Gesellschaftspolitik abgeleitet, die der genetischen Konstitution des Menschen Rechnung tragen soll, ist die Grenze der Wissenschaftlichkeit deutlich überschritten.

Humangenetische Beratung und Diagnostik im Zeitalter der Molekularen Medizin

Die zunehmende Erforschung der molekularen Grundlagen von Krankheiten führt zu einer Individualisierung der Medizin, in deren Rahmen Diagnostik und Therapie mehr denn je auf die Bedürfnisse des einzelnen Patienten abgestimmt werden sollten.

Dies geht mit der Notwendigkeit einer angemessenen Vermittlung dieses Wissens an den Ratsuchenden bzw. Patienten einher – nicht zuletzt, um eine eigenständige Entscheidungsfindung durch den Patienten zu ermöglichen. Interdisziplinäre Betreuungsangebote werden in diesem Zusammenhang als Mittel der Wahl für die Qualitätssicherung angesehen.

Nach dem gegenwärtigen Stand der Forschung umfassen nur etwa 10 % des menschlichen Genoms Sequenzen, die Funktionsträger determinieren bzw. Gen-Funktionen steuern. Für den weitaus größten Teil der menschlichen DNA zeichnet sich daher keine medizinische Relevanz ab, so dass gegen eine Analyse von etwa 90 % unserer DNA ohne ärztliche Indikationsstellung wenig einzuwenden ist. Im Einzelfall ist die Situation aber nicht sicher abschätzbar, so dass auch in Bezug auf die kodierenden Genombereiche abzuwägen bleibt, welchem genetischen Test (schon) medizinische Bedeutung zukommt und welchem (noch) nicht.

Im Bereich der genetischen Diagnostik – d. h. bezüglich derjenigen genetischen Tests, von denen krankheitsrelevante Informationen zu erwarten sind – ergeben sich eine Reihe komplexer Betreuungssituationen, denen durch den einfachen Arztvorbehalt nicht angemessen Rechnung getragen wird. Ein Beispiel ist die prädiktive Diagnostik (z. B. bei Verdacht auf Chorea Huntington oder erbliche Tumordispositionen); hier ist noch vor Einleitung einer genetischen Diagnostik ein interdisziplinäres Beratungskonzept erforderlich, das je nach Diagnosespektrum u.a. spezifisch weitergebildete Ärzte, immer aber einen Facharzt für Humangenetik, an der Betreuung der Patienten beteiligt.

Genetische Tests – Rechtliche Möglichkeiten einer Steuerung ihrer Gefahren

Aus der geltenden Rechtslage folgt, dass eine gesetzliche Beschränkung des Grundrechts auf Kenntnis der eigenen genetischen Konstitution *begründungsbedürftig* ist und zudem dem *Verhältnismäßigkeitsgrundsatz* entsprechen muss.

Die Gefahren genetischer Tests lassen sich auf drei zentrale Problembereiche zurückführen: Zum einen (und letztlich grundlegend) geht es um Fragen der Korrektheit der ermittelten genetischen Daten. Zum zweiten stellt sich die Frage, zu welchen Zwecken die genetische Information erhoben und / oder verwendet werden darf. Drittens geht es um die Frage, welcher kommunikative (informierende und beratende) Prozess die Analyse angesichts ihrer personalen „Eingriffstiefe“ vor- und nachgeschaltet zu begleiten hat. Es muss nicht nur die Qualität der Testverfahren, sondern auch die der sozialen Implementierung, vor allem im Sinne einer ausführlichen genetischen Beratung, sichergestellt werden.

Ein umfassendes (Spezial-)Gesetz, das sich aus dem Blickwinkel des Angebots und der Durchführung genetischer Tests im Hinblick auf die labortechnische Richtigkeit der ermittelten genetischen Daten mit Fragen der Qualität befasst, existiert in Deutschland bisher nicht. Einschlägig sind vielmehr eine ganze Reihe von Gesetzen, die jeweils Teilaspekte erfassen.

Allerdings ist festzustellen, dass die einschlägigen Bestimmungen auf die Besonder-

heiten cytogenetischer oder molekulargenetischer Untersuchungen und die besonderen Gefahren der Eigenanwendung von Gentest-Kits durch Laien nicht ausreichend spezifisch eingehen. Zudem steckt die Qualitätssicherung in diesem Bereich noch in den Anfängen.

Ein integrativer und flexibler Lösungsweg könnte darin bestehen, genetische Analysen bestimmten Fachleuten vorzubehalten, indem durch Zulassungsregeln dafür gesorgt wird, dass nur entsprechend ausgebildete und an bestimmte Regeln gebundene Professionsangehörige auf diesem Gebiet tätig sind.

Soweit das durch genetische Tests erworbene Wissen für den Betroffenen keine nennenswerten Gesundheitsgefahren zur Folge hat, besteht nach geltendem Recht kein Erlaubnisvorbehalt und ist *lege ferenda* die Einführung eines Erlaubnisvorbehalts oder gar Arztvorbehalts nicht geboten.

Soweit das durch genetische Tests erworbene Wissen für den Betroffenen dagegen typischerweise nennenswerte Gesundheitsgefahren verursachen kann, greift nach geltendem Recht der Erlaubnisvorbehalt des Heilpraktikergesetzes ein, sofern (zusätzlich) die Interpretation des Testergebnisses (einschließlich insbesondere der Beantwortung der Frage nach aktuell oder zukünftig bestehenden Handlungsoptionen) medizinische Kenntnisse voraussetzt.

Bewertung der Sachlage aus ethischer Sicht

Zu den Grundrechten des Menschen als eines autonomen, d. h. unverfügbaren und selbstbestimmten Wesens, gehört das Recht auf Wissen über die eigene Person, genauer: auf die Entscheidung darüber, ob und wann er vom Recht auf Wissen oder vom Recht auf Nichtwissen Gebrauch machen möchte. Hierzu zählt naturgemäß auch das durch genetische Testung etablierbare Wissen, und zwar sowohl das Krankheiten bzw. Krankheitsdispositionen betreffende als auch das nicht krankheitsrelevante Wissen. Genetische Daten werden erst im Kontext zu Informationen, das Individuum ist daher u. U. auf fachliche Interpretationshilfe angewiesen; da die Informationen im Fall von krankheitsrelevanten Daten ein somatisches oder psychisches Gefahrenpotenzial besitzen können, bedarf der Einzelne ggf. (fach-)ärzt-

licher Hilfe bzw. muss vor Schaden bewahrt werden. In der Frage, ob letzteres durch eine Begrenzung des Zugangs zu krankheitsrelevanten genetischen Daten durch einen Arztvorbehalt erreicht werden kann und darf, ist nach Prüfung des Autonomieverständnisses und des Begriffs der Krankheitsrelevanz eine Abwägung nach Maßgabe der Regel „Soviel Selbstbestimmung wie möglich und so wenig einschränkende Maßnahmen wie nötig“ vorzunehmen.

Formulierungsvorschlag für einen (beschränkten) Arztvorbehalt

Da das durch genetische Tests erworbene Wissen für die Betroffenen bei generalisierender Betrachtung nennenswerte Gesundheitsgefahren vor allem insoweit verursachen kann, als es um die Prophylaxe, Diagnose und Therapie genetisch bedingter Krankheiten, Körperschäden oder Leiden geht, und da die Interpretation der Testergebnisse in diesem Bereich (einschließlich insbesondere der Beantwortung der Frage nach aktuell oder zukünftig bestehenden Handlungsoptionen) spezifisch ärztliche Kenntnisse voraussetzt, sollte der Gesetzgeber insoweit einen Arztvorbehalt einführen, sofern die Gefahren genetischer Tests durch freiwillige Selbstbeschränkung aller Beteiligten nicht beherrscht werden können (s. u. Empfehlung 5).

Aufgabe der Ärzteschaft ist es, innerhalb ihres Bereichs ergänzend und konkretisierend für eine adäquate Spezialisierung wie auch für eine angemessene interdisziplinäre Zusammenarbeit zu sorgen. Auf dieser Grundlage ist für den Bereich der prädiktiven Diagnostik an einen Facharztvorbehalt zu denken. Zugleich hat die Ärzteschaft für eine ausreichende Qualitätssicherung Sorge zu tragen.

Implikationen der Genetischen Diagnostik für Versicherungsmärkte

Genetische Tests erlauben es u.a., die Disposition von Personen für bestimmte Krankheiten schon Jahrzehnte vor dem etwaigen Ausbrechen zu erkennen. Diese Erkenntnis hat im letzten Jahrzehnt zu einer Debatte in der Öffentlichkeit und in der Fachwelt darüber geführt, ob und in welcher Weise die Verwendung genetischer Informationen durch Versi-

cherungsunternehmen gesetzlich eingeschränkt werden sollte. Einige Länder haben derartige Regelungen bereits gesetzlich verankert; in Deutschland gibt es bislang keine speziell auf die genetische Diagnostik bezogene gesetzliche Regelung.

Die Bewertung der möglichen Regelungen hängt nicht zuletzt davon ab, wie stark man die verschiedenen zur Beurteilung herangezogenen Kriterien gewichtet. Ferner spielen empirische Größenverhältnisse dafür eine Rolle, für wie relevant man einige der beschriebenen möglichen Auswirkungen halten muss.

Die mit den Regelungen A) „Laissez-faire“ (Versicherungsunternehmen haben völlige Freiheit in der Kalkulation von Prämien für unterschiedliche Risiken) und B) „Auskunftspflicht“ (Versicherungsunternehmen haben das Recht, vom Kunden die wahrheitsgemäße Weitergabe aller ihm verfügbaren medizinischen Information zu verlangen und zur Grundlage der Prämienkalkulation zu machen) verbundene Gefahr besteht vor allem in einer Risikoentmischung und damit einer Verteuerung des Versicherungsschutzes für Träger einer Krankheitsanlage. Umgekehrt besteht bei den Regelungen C) „Consent Law“ (Versicherungsunternehmen haben das Recht, jedwede ihnen vom Kunden zur Verfügung gestellte medizinische Information in der Prämienkalkulation zu berücksichtigen) und D) „Striktes Verbot“ (Versicherungsunternehmen dürfen genetische Informationen unter keinen Umständen berücksichtigen) die Gefahr, dass Anlageträger besonders umfangreichen Versicherungsschutz nachfragen und diesen somit für alle verteuern („Antiselektion“).

Legt man dabei die heute bekannten genetisch bedingten Erkrankungen zugrunde und beachtet man die heute geltenden Kosten für die Durchführung einer genetischen Diagnose, so wird man zum Ergebnis gelangen, dass Antiselektion momentan noch keine wesentliche Bedrohung für die Funktionsfähigkeit von Kranken- oder Lebensversicherungsmärkten darstellt. Insbesondere die Befürchtung, Bürger könnten sich heimlich testen lassen, um im günstigen Fall eine Prämienreduktion durchzusetzen, erscheint weit hergeholt.

Daher kann man aufgrund einer konsequentialistischen Wohlfahrtsanalyse allein nicht begründen, dass sich eine striktes staatli-

ches Verbot negativ auf die Funktionsfähigkeit von Versicherungsmärkten auswirken würde. Auf der anderen Seite sollte der Gesetzgeber heute kein Verbot der Verwendung genetischer Information verabschieden, das schon nach wenigen Jahren durch die Entwicklung des genetischen Wissens zu negativen Konsequenzen für das Marktergebnis führen könnte.

Demgegenüber legen es gerade prinzipielle Erwägungen nahe, die Regelung C) „Consent Law“ und D) „Striktes Verbot“ wegen ihrer Unvereinbarkeit mit den Grundsätzen der Vertragsfreiheit und der eher willkürlich erscheinenden Sonderbehandlung genetischer Information abzulehnen.

Lediglich im Bereich des Basisschutzes erscheint Regelung D) „Striktes Verbot“ angemessen; dieser gehört aber gerade deswegen nicht in die Privat-, sondern in die Sozialversicherung. Bei der Auswahl zwischen den beiden übrigen Regelungen ist wohl die „Laissez-faire“ Lösung einer freiheitlichen Gesellschaft am angemessensten. Befürchtet man allerdings, dass sich Versicherungsunternehmen nicht rational verhalten und gegebenenfalls auch unnötige Tests verlangen könnten, so käme die Wahl der Regelung B) „Auskunftspflicht“ einer Sicherheitsstrategie gleich. Einziger legitimer staatlicher Eingriff wäre demnach das Verbot, die Durchführung eines Gentests zu verlangen, das allerdings auf Verträge bis zu einer bestimmten Versicherungssumme begrenzt werden sollte.

Auch diese Lösung wird sich aber auf die Dauer nur in einer Welt bewähren, in der Gentests teuer sind und nur von einer begrenzten Zahl von Instituten angeboten werden. Sollte diese Voraussetzung nicht erfüllt sein, so wird man auch den Versicherungsunternehmen im Bereich der Zusatzversicherung den gleichen Zugang zu diesen Daten einräumen müssen.

Empfehlungen

Trotz unterschiedlicher Ausgangspositionen – vor allem in Bezug auf Rechtfertigung und Ausmaß des Arztvorbehaltes in Anbetracht einer möglichst weitgehenden Selbstbestimmung des Einzelnen – kommen die Autoren im Konsens zu den folgenden sechs Empfehlungen:

1. Wissenschaft und Politik haben die gemeinsame Aufgabe, das *Recht* des Einzelnen auf *Selbstbestimmung*, den *Schutz Dritter* sowie die *Verpflichtung zu Schadensabwendung und Hilfe* in ein moralisch gerechtfertigtes Verhältnis zu setzen. Dabei ist dem herausragenden Rang des auf der menschlichen Autonomie beruhenden Selbstbestimmungsrechts, aus dem zugleich das Grundrecht auf die Kenntnis und Nicht-Kennntnis der eigenen genetischen Konstitution folgt, Rechnung zu tragen.
2. Der Mensch ist wegen der Komplexität der zugrundeliegenden Prozesse prinzipiell nicht auf seine Gene reduzierbar. Die These vom *Gläsernen Menschen*, d.h. die Behauptung, dass zukünftig eine weitgehende Vorhersagbarkeit menschlicher Eigenschaften eines Individuums aus dessen genetischer Disposition möglich ist, kann naturwissenschaftlich nicht begründet werden.
3. Nahezu alle Krankheiten haben eine genetische Komponente, so dass es aus naturwissenschaftlicher Sicht sinnvoll ist, die *Mechanismen genetischer Determiniertheit* zu erforschen. Diese Determiniertheit sollte aber deutlich von den verschiedenen Varianten der *Lehre vom genetischen Determinismus als Bestandteil gesellschaftspolitischer Theorien* unterschieden werden. Letztere lassen sich naturwissenschaftlich nicht begründen und genügen darüber hinaus in aller Regel nicht den Standards sozialwissenschaftlicher Forschung.
4. Das Wissen um die eigene genetische Konstitution birgt neben großen Chancen Gefahren für das betroffene Individuum. Die Erhebung und Vermittlung dieses Wissens, sofern es krankheitsrelevant ist, sollte daher in gesellschaftlich etablierte Prozeduren eingebettet werden, die ein möglichst hohes Maß an Schutz für das betroffene Individuum gewährleisten – gerade dadurch wird eine selbstbestimmte Entscheidung des Individuums erleichtert. Bewährt hat sich in diesem Zusammenhang ein *interdisziplinäres Beratungskonzept*, wie es in den letzten Jahren für bestimmte Bereiche im Fach Humangenetik etabliert worden ist. Dieses Beratungskonzept sollte ausgebaut und auf alle Bereiche in der Medizin ausgeweitet werden, in denen genetische Diagnostik betrieben wird.
5. Sofern sich (etwa auch im Rahmen internationaler Entwicklungen) abzeichnet, dass die Gefahren genetischer Tests durch freiwillige Selbstbeschränkung aller Beteiligten nicht beherrscht werden können, sollte der Gesetzgeber einen (beschränkten) Arztvorbehalt einführen. Für eine solche Regelung empfehlen die Autoren folgenden Wortlaut:
 „Tests, die es ermöglichen oder mit der Zielrichtung angeboten werden, genetisch bedingte Krankheiten, Körperschäden oder Leiden vorherzusagen oder bei einer Person entweder das Vorhandensein eines für eine Krankheit, einen Körperschaden oder ein Leiden verantwortlichen Gens festzustellen oder eine genetische Prädisposition oder Anfälligkeit für eine Krankheit, einen Körperschaden oder ein Leiden zu erkennen (Maßnahmen genetischer Diagnostik), dürfen zu personenbezogenen prophylaktischen, diagnostischen oder therapeutischen Zwecken berufs- oder gewerbsmäßig nur von einem Arzt veranlasst, interpretiert und von den Ergebnissen her vermittelt werden.“
6. Für den Markt privater Lebens- und Krankenversicherungen sehen die Autoren unter der Voraussetzung, dass angemessener Wettbewerb herrscht, derzeit *keinen zusätzlichen Regelungsbedarf hinsichtlich der Erhebung und Verwendung genetischer Information*. Abzulehnen sind insbesondere gesetzliche Bestimmungen, die es dem Versicherer verwehren, die Weitergabe von Kenntnissen über risikorelevante genetische Dispositionen vom Versicherungsinteressenten zu verlangen, über die dieser bereits verfügt.
 Dagegen findet in der Sozialversicherung zu Recht keine risikobezogene Prämienerhebung statt, so dass hier der Solidarausgleich zugunsten von Menschen mit angeborenen Krankheitsdispositionen stattfindet. Sieht man diesen Solidarausgleich als wesentliches Grundprinzip einer Gesellschaft an, dann erscheint es als ein Konstruktionsmangel des Sozialsystems, wenn die Mitgliedschaft in diesem Bereich der Grundsicherung – vor allem der Gesetzlichen Krankenversicherung – für bestimmte Bevölkerungsgruppen nicht obligatorisch ist.

Literatur

Bartram, C. et al., 2000: Humangenetische Diagnostik. Wissenschaftliche Grundlagen und gesellschaftliche Konsequenzen. Berlin, Heidelberg: Springer
Thiele, F., 2000: Genetische Diagnostik und Versicherungsschutz. Die Situation in Deutschland. Graue Reihe Nr. 20. Bad Neuenahr: Europäische Akademie

Kontakt

Dr. Felix Thiele
 Europäische Akademie zur Erforschung von
 Folgen wissenschaftlich-technischer Entwicklungen
 Bad Neuenahr-Ahrweiler GmbH
 Wilhelmstraße 56
 D-53474 Bad Neuenahr-Ahrweiler
 Tel.: + 49 (0) 2641 / 973 - 302
 Fax: + 49 (0) 2641 / 973 - 320
 E-Mail: Felix.Thiele@dlr.de
 Internet: <http://www.europaeische-akademie-aw.de>

»

Die Entschlüsselung des menschlichen Genoms – Genetifizierung der Medizin?

von Leonhard Hennen, Büro für Technikfolgen-Abschätzung

Bereits 1993 hatte das Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag einen Bericht zu den Entwicklungsperspektiven und Problemen der Anwendung der genetischen Diagnostik vorgelegt. Es sind zwei Entwicklungen, die dazu führten, dass sich das TAB im Auftrag der Berichterstatter für Technikfolgenabschätzung des Ausschusses für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung des Deutschen Bundestages erneut mit dem Thema „genetische Tests“ befasst und nunmehr einen weiteren Bericht zur genetischen Diagnostik vorgelegt hat (TAB-Arbeitsbericht Nr. 66). Zum einen steht das internationale Projekt der vollständigen Sequenzierung des menschlichen Genoms kurz vor dem Abschluss, und es ist zu erwarten, dass sich damit die Möglichkeiten der Diagnose von genetischen Merkmalen, die für die Entstehung von Krankheiten (mit)verant-

wortlich sind, immens erweitern werden. Zum anderen zeichnen sich technische Entwicklungen ab, die die Durchführung genetischer Tests in der medizinischen Praxis erheblich vereinfachen könnten, womit sich die Perspektive einer routinemäßigen Nutzung genetischer Tests in vielen medizinischen Praxisfeldern eröffnet.

Die Diskussion um genetische Diagnostik

Die Zahl der Krankheiten, für die genetische Ursachen bekannt sind, ist in den letzten Jahren enorm angewachsen (siehe Abb. 1). Seit Ende der 80er Jahre ist zudem zu beobachten, dass Ergebnisse der Genomforschung eine wachsende Zahl von neuen Diagnosemöglichkeiten in Form sogenannter genetischer Tests für die medizinische Praxis verfügbar machen. Im Feld der humangenetischen Beratung und insbesondere in der pränatalen Diagnose von Feten im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge wurden genetische Diagnoseverfahren für Behinderungen und Erkrankungen, für die Veränderungen der Chromosomen verantwortlich sind, schon zu diesem Zeitpunkt vielfach genutzt. Auch erste genetische Tests, die Mutationen einzelner Gene für monogen bedingte relativ seltene Erbkrankheiten identifizieren können, fanden Eingang in die humangenetische Beratungspraxis und erweiterten und verbesserten die Diagnosemöglichkeiten. Ratsuchende, denen bisher nur auf der Basis von Familienanamnesen gewonnene Wahrscheinlichkeitsaussagen über ihr persönliches Risiko, Träger der erblichen Anlagen für eine Krankheit zu sein, angeboten werden konnten, eröffnete sich nun z. T. die Möglichkeit, Gewissheit über das Vorliegen bzw. Nicht-Vorliegen der entsprechenden erblichen Anlagen zu erlangen. Von Beginn an wurde diese erwünschte und für die Ratsuchenden hilfreiche Verbesserung der Diagnostik aber auch im Zusammenhang mit neuen Problemen diskutiert, die sich aus den erweiterten gendiagnostischen Möglichkeiten ergeben:

- Genetische Tests auf DNA-Ebene ermöglichen eine prädiktive Diagnostik vor Ausbruch einer Erkrankung, ohne dass therapeutische oder präventive Maßnahmen zur Verfügung stünden. Die Diagnose konfrontiert den Ratsuchenden dann (im