

# VIER BUCHSTABEN UND DANN?

DER »GENTECHNOLOGIEBERICHT« ALS ERSTE LANGZEITAUFGABE DER BBAW BESCHÄFTIGT SICH UNTER ANDEREM MIT GENETISCHEM WISSEN IN DER MEDIZINISCHEN PRAXIS

Von Silke Domasch

Wissen durch und über Gene dringt in immer mehr Lebensbereiche ein: Ob Pharmaindustrie oder Versicherungswesen, klinische Praxis oder Immigration, Familienplanung oder Strafverfolgung – genetisches Wissen wird an den verschiedensten Orten produziert, transformiert und kommuniziert. Und so verwundert es nicht, dass die vier Buchstaben A, G, C und T uns in den letzten Jahren immer häufiger in medizinischen Zusammenhängen begegnen. Die Basen Adenin, Guanin, Cytosin und Thymin sind die wesentlichen Bausteine eines Genes und liegen helixförmig angeordnet immer paarweise vor. Seit der ersten vollständigen Sequenzierung eines menschlichen Genoms vor mittlerweile zehn Jahren ist es möglich, die Abfolge der ungefähr drei Milliarden Basenpaare des menschlichen Genoms zu identifizieren.

Genetische Diagnostik ist derzeit die wichtigste Anwendung der Gentechnologie in der Medizin; sie entwickelt sich mit einer enormen Geschwindigkeit. Die Gründe hierfür liegen vor allem in zweierlei Entwicklungen: Zum einen werden zunehmend mehr Erkrankungen nachgewiesen, bei denen bestimmte genetische Dispositionen eine Rolle spielen. Zum anderen schaffen schnellere, genauere und preiswertere Sequenziergeräte ein Mehr an genetischen Daten. Der Erkenntnisgewinn und die Datenfülle stellen nicht nur die Bioinformatik vor neue Herausforderungen; beides führt auch dazu, dass in immer mehr medizinischen Belangen jeder und jede Einzelne zunehmend mit genetischem Wissen konfrontiert wird und damit der Bedarf an der Interpretation solcher

genetischer Information steigt. Prinzipiell können molekulargenetische Tests nach der Art ihrer Anwendung unterschieden werden: Einerseits werden sie eingesetzt, um Diagnosen zu verbessern; hier spricht man von diagnostischen genetischen Untersuchungen oder von differenzialdiagnostischen Anwendungen. Andererseits gibt es so genannte prädiktive genetische Tests, das heißt jene, mit denen man Vorhersagen über erst zukünftig auftretende Erkrankungen und/oder die Anlage für gesundheitliche Störungen treffen kann. Sowohl Differenzial- als auch prädiktive Diagnostik sind gleichermaßen Bestandteil der heutigen medizinischen Praxis. Sie führen bei einer zunehmenden Zahl von Indikationen zu einer besseren Behandlung oder zur Prävention von Krankheiten. Oft – und hier klafft eine große Lücke – liefern molekulargenetische Untersuchungen aber auch Ergebnisse, die keine Perspektive für eine Therapie eröffnen.

Das Thema „genetische Diagnostik“ steht auch seit mehreren Jahren auf der Agenda der Interdisziplinären Arbeitsgruppe „Gentechnologiebericht“ der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften (BBAW). Mittlerweile innerakademisch zur ersten Langzeitaufgabe der BBAW erhoben, ist es die besondere Aufgabe des „Gentechnologieberichtes“, das komplexe Feld der Gentechnologie in seinen verschiedenen Teilthemen – wie zum Beispiel auch Stammzellforschung, grüne Gentechnologie oder Gentherapie – langfristig zu beobachten und in einer messbaren und repräsentativen Form aufzubereiten. Anhand eines derartigen Monitorings können

Aussagen über die Bedeutung gentechnologischer Entwicklungen in Deutschland getroffen und sich abzeichnende Tendenzen formuliert werden.

Für die genetische Diagnostik werden seit 2005 regelmäßig Indikatoren fortgeschrieben, welche die bundesdeutsche Entwicklung in diesem Bereich nachvollziehbar machen. In formal standardisierten Datenblättern werden die Recherchen und Ergebnisse für die jeweiligen Indikatoren zusammengetragen und entsprechend aufgearbeitet. So lassen sich vergleichende Aussagen beispielsweise über die Angebotsstrukturen genetischer Diagnostik in Deutschland ableiten, wenn man die „Anzahl der Einrichtungen, die Gentests durchführen“ über die Zeit beobachtet (siehe Beispiel für Datenblatt auf der folgenden Seite).

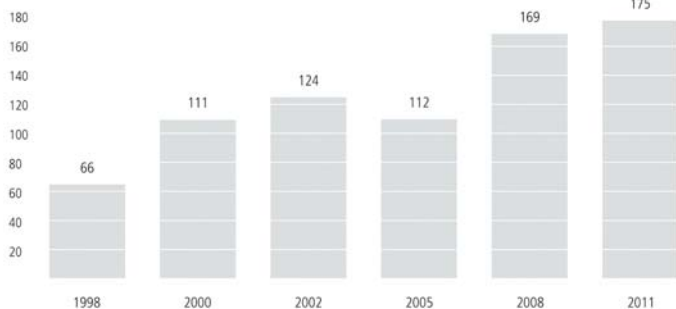
Die Gesamtheit dieser Daten liefert auch einige Indizien für den permanenten Zuwachs an genetischem Wissen und der Notwendigkeit des professionellen Umgangs damit: Parallel zur steigenden Zahl der Einrichtungen, die Gentests durchführen und humangenetische Beratung anbieten, nimmt auch die Zahl der identifizierten Gene mit Krankheitswert zu (siehe Zweiter Gentechnologiebericht). Diese Beobachtung verdeutlicht, dass sich vermehrt sowohl verschiedene Professionen – wie die der Molekularbiologie, Medizin, Sozialarbeit oder Psychologie – als auch Patientinnen und Patienten mit den Implikationen genetischen Wissens auseinandersetzen (müssen).

Dabei sind es vor allem die Tests mit vorhersagendem Charakter, die bisher nicht gekannte Konstellationen zwischen den scheinbar klar getrennten Begriffen „krank“ und „gesund“ hervorbringen. Denn sie produzieren Aussagen über bestimmte Risiken beziehungsweise Wahrscheinlichkeiten von möglicherweise auftretenden Erkrankungen bei bislang gesunden Menschen oder Ungeborenen. Diese medizinische Kategorie von „Noch-nicht-Kranken“ oder sogenannten „Anlageträgern“ stellt nicht nur Teile des Gesundheitswesens vor neue Herausforderungen – etwa hinsichtlich erweiterter Beratungsangebote oder spezieller Präventionsprogramme. Ein solcher genetischer Blick in die Zukunft produziert zwangsweise auch neue Unsicherheiten bei den jeweils Getesteten.



Laufende Nummer:	Gendiagnostik - 01
Problemfeld:	Angebotsstrukturen
<b>Name des Indikators:</b>	<b>Anzahl der Einrichtungen, die Gentests durchführen</b>
Datenquelle:	Hucho, F. et al. (2005): Gentechnologiebericht. Analyse einer Hochtechnologie in Deutschland. München:201f. (für 1998 bis 2005; die Daten stützen auf die Vorgänger-Datenbank QMD-BVDH)  Datenbank des Humangenetischen Qualitätsnetzwerkes, unter dem Dach des Bundesverbandes deutscher Humangenetiker e.V. Unter: <a href="http://www.hgqn.org/">www.hgqn.org/</a> (ab 2008); gesucht wurde jeweils unter „Name der Einrichtung“ sowie „alle“ Länder, „alle“ Städte und „alle“ Einrichtungen (rausgerechnet wurden nicht deutschsprachige Länder)  Zugriff: März 2011, Stand der Daten: März 2011.
Verfügbarkeit der Daten:	öffentlich
Abgrenzung der Berechnungsgrößen:	Die Angaben beziehen sich auf den gesamten deutschsprachigen Raum (Deutschland, Österreich, Schweiz).
Gliederung der Darstellung:	siehe Abbildung
Berechnungshäufigkeit:	fortlaufend
Aussagefähigkeit:	Die Zahl der Einrichtungen, die genetische Tests durchführen, sagt unmittelbar etwas über die Angebotsstrukturen in Deutschland aus.

Anzahl der Einrichtungen, die Gentests durchführen



Standardisiertes Datenblatt aus dem Themenbereich  
„Genetische Diagnostik“

Da genetische Informationen per se über die eigene Person hinausweisen, sagen die Ergebnisse auch immer etwas über unmittelbar Verwandte aus. Damit können sie enorme Auswirkungen beispielsweise auf Familienbeziehungen und Fortpflanzungsentscheidungen haben und zu entsprechend weitreichenden Konflikten führen: So steht dem legitimen Recht auf Wissen des erwachsenen Sohnes um eine mögliche genetische Disposition für eine schwerwiegende Erkrankung das nicht minder legitime Recht auf Nicht-Wissen der Eltern oder Geschwister entgegen. Auch sind Konfliktsituationen und Notlagen hinlänglich bekannt, die nach vorgeburtlicher genetischer

Diagnose mit entsprechendem Befund entstehen. Das heißt, aufgrund des genetischen Wissens erwachsen – ob gewollt oder nicht – neue Dimensionen von genetischer Verantwortung – zum Beispiel gegenüber (potenziellen) Nachkommen oder Anverwandten, aber auch hinsichtlich der Eigenverantwortung im Umgang mit einem „auffälligen Ergebnis“.

Um dieser Eigenart von medizinischem Wissen gerecht zu werden, ist die Durchführung prädiktiver Tests in Deutschland ohne individuelle genetische Beratung nicht erlaubt. Anders verhält es sich bei den so genannten Direct-to-consumer-Angeboten, die seit etwa zehn Jahren via Internet angeboten werden und damit auch hierzulande zugänglich sind. Mit diesen „Gentests für Zuhause“ kann man für 200 bis 2000 US-Dollar sein Erbgut in Bezug auf bestimmte Merkmale „entschlüsseln“ lassen; einmal eingeschickt, erhalten die Teilnehmenden passwortgeschützt Zugang zu den Ergebnissen. Welche Probleme und Fragen daraus erwachsen können, ist offensichtlich: Bieten solche Angebote hinreichend Informationsgehalt für die „Kundinnen und Kunden“? Sind die Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter dieser Unternehmen ausreichend qualifiziert? Welche datenschutzrechtlichen Standards werden eingehalten? Und auf der anderen Seite: Wie gehen die Nutzerinnen und Nutzer dieser Angebote mit den Ergebnissen um?

Mittlerweile belegen Studien, dass die meisten dieser Online-Angebote über Informations- und Beratungsdefizite verfügen: Oft werden weder vor noch nach dem Test persönliche Beratungen angeboten; die Mitteilung an den Kunden erfolgt zumeist über schriftlich-standardisierte Handreichungen, sodass eine individuelle Aufklärung über die jeweilige medizinische Aussagekraft der Tests zumeist nicht möglich ist. In den letzten Jahren wurde daher der Ruf nach Mindeststandards und Zulassungsverfahren oder einer rechtlichen Begrenzung auf Gentests für medizinische Zwecke laut. Hinsichtlich der Nutzerseite gibt es erste, bemerkenswerte Hinweise aus Untersuchungen,

die darauf hindeuten, dass für einen Großteil der so mit genetischen Daten konfrontierten Menschen die Ergebnisse ohne weitere Auswirkungen bleiben: Unabhängig davon, ob das individuelle Risiko über oder unter dem als durchschnittlich ermittelten Risiko lag, scheinen die Menschen ihr Verhalten nicht nachhaltig zu ändern.

Geht man davon aus, dass die Grundlage für einen Gentest sowohl ein begründetes Verdachtsmoment sein sollte, als auch davon, dass im Idealfall ein konkreter gesundheitlicher Nutzen damit verbunden ist, so gilt beides gleichermaßen nicht für solche Internet-Angebote. Für eine fachgerechte und individuelle Einschätzung genetischer Daten bedarf es einer genauen Interpretation von genetischer Information vor dem Hintergrund der individuellen Familien- und Krankheitsgeschichte. Der Gesetzgeber hat in Deutschland Voraussetzungen dafür geschaffen, dass die Qualität der Beratung und Untersuchung bestimmten Standards und Kontrollen folgt; das seit 2010 wirksame Gendiagnostikgesetz formuliert für genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken hierzu klare Voraussetzungen: Sie dürfen zum Beispiel nur von einem Arzt oder einer Ärztin vorgenommen werden; nach erfolgter Aufklärung bedarf es der schriftlichen Zustimmung für die genetische Untersuchung; eine genetische Beratung ist je nach Ergebnis anzubieten oder zwingend erforderlich.

Ob rechtliche Rahmenbedingungen, Aspekte der Qualitätssicherung, das Recht auf Nichtwissen oder generell die Einsatzmöglichkeiten gendiagnostischer Verfahren – dies alles sind Problemfelder, die es bei der genetischen Diagnostik zu berücksichtigen gilt. Die Beschreibung des gesamten Themengebietes muss darüber hinaus auch gesundheitsökonomische Belange, die Missbrauchs- und Diskriminierungsgefahr sowie die technologische Weiterentwicklung im Blick haben. Denn um eine Gesamtschau des Themas in seiner Entwicklung zu liefern, bedarf es einer interdisziplinären und dauerhaften Beobachtung. Das heißt, für den „Gentechnologiebericht“ der Berlin-



Die Publikationen des „Gentechnologieberichtes“

Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften wird es auch in den nächsten Jahren einiges zu tun geben. ■

---

**Dr. Silke Domasch** ist Leiterin der Geschäftsstelle der Interdisziplinären Arbeitsgruppe „Gentechnologiebericht“ der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften

→ [www.bbaw.de/forschung/gentechnologiebericht](http://www.bbaw.de/forschung/gentechnologiebericht)