The background of the page features a large, faint, circular seal of the Berlin-Brandenburg Academy of Sciences and Humanities. The seal contains a central figure, likely an eagle or a similar heraldic symbol, surrounded by text in German and English. The text 'BERLIN-BRANDENBURGISCHE AKADEMIE DER WISSENSCHAFTEN' is visible at the top, and 'BERLIN-BRANDENBURG ACADEMY OF SCIENCES AND HUMANITIES' is visible at the bottom. There are also several stars scattered around the seal.

Interdisziplinäre Arbeitsgruppe „Gentechnologiebericht“
Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften (Hrsg.)

Interdisciplinary Research Group „Gene Technology Report“
Berlin-Brandenburg Academy of Sciences and Humanities (Ed.)

**GENDIAGNOSTIK IN DEUTSCHLAND.
STATUS QUO UND PROBLEMERKUNDUNG.**
SUPPLEMENT ZUM GENTECHNOLOGIEBERICHT
ZUSAMMENFASSUNG

**GENETIC TESTING AND
GENETIC DIAGNOSIS IN GERMANY.
STATUS QUO AND CONTROVERSIAL ISSUES.**
SUPPLEMENT OF THE GERMAN
GENE TECHNOLOGY REPORT
SUMMARY

**GENDIAGNOSTIK IN DEUTSCHLAND.
STATUS QUO UND PROBLEMERKUNDUNG.**

SUPPLEMENT ZUM GENTECHNOLOGIEBERICHT

ZUSAMMENFASSUNG

**GENETIC TESTING AND
GENETIC DIAGNOSIS IN GERMANY.
STATUS QUO AND CONTROVERSIAL ISSUES.**

SUPPLEMENT OF THE GERMAN
GENE TECHNOLOGY REPORT

SUMMARY



berlin-brandenburgische
AKADEMIE DER WISSENSCHAFTEN

Inhalt

Einleitung	5
Zusammenfassung und Kernaussagen	6
Handlungsbedarf	14
auf europäischer Ebene	14
auf deutscher Ebene	14

Contents

Introduction	17
Summary and core statements	18
Need for Action	26
at the European level	26
at the German level	26

Einleitung

Genetische Diagnostik ist eines der wesentlichen Anwendungsgebiete der Gentechnologie. Das Spektrum reicht von Differenzial- und vorgeburtlicher Diagnostik oder prädiktiven Gentests über den Einsatz in der gerichtlichen Medizin und zum Nachweis der Abstammung bis hin zu Screeningprogrammen ganzer Bevölkerungsgruppen. Einige dieser Verfahren sind bereits seit Jahrzehnten in der Anwendung und mittlerweile zur Routine avanciert; andere werden neu eingeführt beziehungsweise diskutiert. Begleitet werden einzelne Anwendungsformen beziehungsweise deren Etablierung durch die öffentliche Debatte um ihre Bewertung und Verortung in der Gesellschaft. Diese Diskussionen sind seit jeher von einer offensichtlichen Fragmentierung und einer Pluralität der Bewertungen gekennzeichnet. Innerhalb des Spannungsfeldes zwischen verschiedenen Problemlagen und Perspektiven, der vorgebrachten Argumente und Positionen sowie deren wissenschaftspolitischer und gesellschaftlicher Komplexität müssen einzelne Anwendungsfelder immer wieder neu verhandelt werden.

Nicht nur die neuen wissenschaftlich-technischen Entwicklungen oder die Vielzahl der etablierten Anwendungen, sondern auch die gegenwärtige politische Debatte über eine spezifische Gesetzgebung zur Gendiagnostik in Deutschland belegen die Aktualität und Brisanz des Themas Gendiagnostik: So hat der Deutsche Bundestag im Mai 2007 einen Gesetzentwurf von Bündnis 90/Die Grünen diskutiert und ihn zur weiteren Bearbeitung an die Ausschüsse verwiesen. Damit scheint eine gesetzliche Regelung wichtiger Fragen noch in der laufenden Legislaturperiode in Aussicht. Vor diesem Hintergrund liefert das Supplement „Gendiagnostik in Deutschland“ nicht nur einen Überblick über aktuelle Entwicklungen und Tendenzen im Kontext der Gendiagnostik in Deutschland, es greift auch die gesellschaftspolitische Dimension und Diskussion auf. Damit knüpft es unmittelbar an das Berichtskapitel zur molekulargenetischen Diagnostik im 1. Gentechnologiebericht aus dem Jahr 2005 an.

Um das Thema Gendiagnostik in seinen aktuellen Facetten darzustellen, werden im Buch fünf Schwerpunkte gesetzt: Teil 1 bietet eine Zusammenfassung und formuliert Kernaussagen und Handlungsbedarf aus Sicht der interdisziplinären Arbeitsgruppe Gentechnologiebericht der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften zum Thema Gendiagnostik in Deutschland (vorliegende Kurzfassung). Der 2. Teil des Supplementes widmet sich dem aktuellen Stand der Technik und der Gesetzgebung im Bereich der molekularen Diagnostik in Deutschland. Darauf aufbauend werden im 3. Teil einzelne Anwendungsfelder wie beispielsweise Forensik, Präimplantationsdiagnostik oder mögliche Screeningprogramme diskutiert. Dem Status und der Regulierung von genetischen Daten widmet sich Teil 4. Die spezifische Herangehensweise der interdisziplinären Arbeitsgruppe Gentechnologiebericht wird in Teil 5 dargestellt; dort finden sich auch Daten zu ausgewählten Indikatoren, die verschiedene Problemfelder quantitativ zu erfassen suchen.

Zusammenfassung und Kernaussagen

Der aktuelle Supplementband zum 1. Gentechnologiebericht aus dem Jahr 2005 bezieht sich auf das dortige Kapitel "Anwendung in der Medizin am Fallbeispiel molekulargenetischer Diagnostik". Es werden einmal Fragestellungen behandelt, die in dem ersten Band ausgespart blieben, wie die forensische Medizin, die Präimplantationsdiagnostik oder die Frage des genetischen Exzeptionalismus, zum anderen solche, die den ungewöhnlichen technischen Fortschritt dokumentieren, wichtigen Entwicklungen auf den Gebieten der Qualitätssicherung und Gesetzgebung Rechnung tragen beziehungsweise ausgewählte Indikatoren fortschreiben.

Die Zahl der monogen bedingten Krankheiten, für die ursächliche Mutationen identifiziert wurden und die damit molekulargenetisch diagnostiziert werden können, beträgt derzeit etwa 3 500 und kontrastiert mit der geringen Anzahl bisher nachweisbarer genetischer Risikofaktoren für komplexe Krankheiten, deren jeweiliger prognostischer Wert durchweg gering ist. Dank der Verfügbarkeit hochauflösender DNA-Chips werden zukünftig jedoch immer mehr dieser Faktoren nachgewiesen werden. Im Hinblick auf gezielte therapeutische Interventionen ist damit zugleich impliziert, dass so genannten „blockbuster drugs“ nur eine untergeordnete Rolle zukommen wird.

Andere Chips, so genannte Array-CGH-Chips, haben die Auflösung von Mikrodeletionen und -duplikationen gegenüber der lichtmikroskopischen Analyse bereits jetzt um den Faktor 100 gesteigert. Dadurch konnte die molekulare Ursache zahlreicher ungeklärter Fälle, zum Beispiel von geistiger Behinderung oder angeborenen Herzfehlern, aufgeklärt und zugleich die Rolle von Neumutationen unterstrichen werden. Parallel hierzu wurden die Kosten für die DNA-Sequenzierung wesentlich gesenkt, sodass die vollständige Sequenzierung eines Genoms für 1 000 Dollar in den kommenden fünf bis zehn Jahren durchaus Realität werden könnte.

Dieser technologische Fortschritt eröffnet vollkommen neue Perspektiven für die genetische Diagnostik. Voraussetzung hierfür sind jedoch standardisierte Untersuchungen sehr großer Kohorten von Patientinnen und Patienten sowie Kontrollen. Angesichts der Vielzahl genetisch bedingter Krankheiten erfordert die Umsetzung in die medizinische Praxis zudem eine Konzentration der genetischen Krankenversorgung auf große klinisch-genetische Zentren.

Die technologischen Voraussetzungen für die forensische Diagnostik sind nicht grundsätzlich verschieden von denen der medizinischen Diagnostik. Allerdings ist die Ausgangsmenge oftmals nur gering und die Analyse auf nicht-kodierende, hoch-polymorphe Sequenzen beschränkt. Zudem spielen Standardisierung und Automatisierung der Befunde für die nationale und transnationale Kooperation eine zentrale Rolle. Parallel damit geht die Einrichtung so genannter DNA-Datenbanken als polizeiliches Ermittlungswerkzeug einher. Von September 1998 bis November 2006 konnten in mehr als 30 000 Fällen in Deutschland einer Tatortspur eine Person zugeordnet werden. (Abbildung 1)

Forensische DNA-Analysen sind im gegenständlichen Fall unumstritten. Ein Problem besteht dagegen in der Ausweitung von Personen-Datenbanken und der Einbeziehung anderer Marker, die zum Beispiel über die ethnische Herkunft der Person, ihr Geschlecht und eventuell bestimmte körperliche Eigenschaften Auskunft geben können. Tatsächlich hat der Nachweis der biografischen Herkunft be-

Abbildung 1: Überblick über polizeiliche DNA-Datenbanken in Europa

Land	Population	Personen			Spuren	Treffer					Datum
		V	vS	Total		Person/Spur			Spur/Spur	Total	
						V	vS	Total			
Österreich	8 100 000			94 550	24 600			7 255	3 208	10 463	01.01.07
Belgien	10 400 000		6 883	6 883	9 375	137	134	271	697	968	01.06.06
Kroatien	4 600 000			13 041	2 301			1 114	311	1 425	31.12.06
Tsch. Rep.	10 300 000			12 639	4 740			4 537	5 587	10 124	31.12.06
Dänemark	5 500 000			10 112	9 875			2 370	1 951	4 321	01.11.06
Estland	1 500 000			15 096	5 533			1 392	455	1 847	01.01.07
Finnland	5 200 000			45 526	8 463			6 919	1 271	8 190	01.12.06
Frankreich	59 300 000	212 191	119 157	331 348	16 624			4 551	1 190	5 741	01.12.06
Deutschland	82 400 000			438 574	102 831			35 169	12 448	47 617	01.12.06
Ungarn	10 200 000			43 375	263			22	12	34	31.12.06
Niederlande	16 100 000	10 176	16 880	27 056	29 534			10 078	4 029	14 107	12.06.06
Norwegen	4 500 000		8 698	8 698	2 005			747	272	1 019	30.06.06
Portugal	10 300 000				2 160				57	57	01.01.07
Slowenien	2 000 000			5 782	2 744			523	108	631	01.02.05
Spanien	44 400 000			11 926	20 420			2 032	8 772	10 804	31.12.06
Schweden	9 000 000	15 183	8 549	23 732	15 848	8 354	1 495	9 849	11 090	20 939	06.12.06
Schweiz	7 360 000			83 390	13 973			12 701	3 272	15 973	01.12.06
Ukraine	47 600 000			1 723	176					22	01.01.07
Großbrit.	59 600 000			3 790 551	312 958			762 280	45 697	807 977	01.12.06
Total	398 360 000			4 964 002	584 423			861 810	100 427	962 259	

Erklärung: V = Verdächtiger; vS = verurteilter Straftäter

Quelle: www.enfsi.org/ewg/dnawg/bd/dnadatabases, Stand Juni 2007

reits Einzug in die forensische Diagnostik gewonnen, zum Beispiel um im Falle von Reihenuntersuchungen Prioritäten zu setzen. Insgesamt muss es oberstes Ziel aller Anwendungen sein, die hohe Akzeptanz in der Bevölkerung zu bewahren.

Die gleichen molekularen Marker werden auch zum Nachweis der Vaterschaft herangezogen. Diese Aufgabe teilen sich mehr als 100 Labore in Deutschland, wobei die große Zahl heimlich erlangter DNA-Proben von Kindern durch misstrauische Väter ein grundsätzliches Problem darstellt, da dies ohne Einwilligung der Betroffenen (das heißt der Kindsmutter und des Kindes) erfolgt. An meh-

ren Stellen des Supplementbandes werden die daraus resultierenden, noch ungelösten, rechtlichen Aspekte behandelt.

Die pränatale Diagnostik (PD) zählt in Deutschland zum festen Bestandteil der medizinischen Versorgung, die Präimplantationsdiagnostik (PID) an Blastomeren hingegen ist durch das Embryonenschutzgesetz strafrechtlich untersagt, in der Mehrzahl europäischer Länder allerdings erlaubt. Eines der Bedenken gegen die breitere Anwendung der PID betrifft die Möglichkeit, bereits vor der Implantation eine Auswahl zwischen verschiedenen Embryonen treffen zu können. So zeigt sich, dass zunehmend auch Untersuchungen auf spät-manifeste Krankheiten vorgenommen werden, die im Rahmen der PD kaum eine Rolle spielen. In Deutschland ist derzeit die Entscheidung darüber, was mit dem Embryo vor der Implantation geschieht, den Eltern genommen, danach aber in vollem Umfang zugestanden. Angesichts dieses Wertungswiderspruchs und zusätzlicher Gründe, Frauen aus bestimmten indizierten Gründen eine PID nicht vorzuenthalten, hat sich u.a. die Bioethikkommission des Landes Rheinland-Pfalz für eine Lockerung des Embryonenschutzgesetzes ausgesprochen.

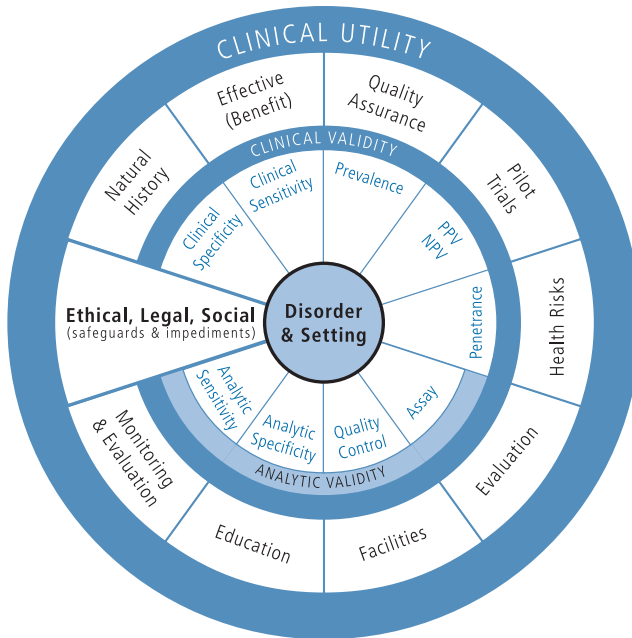
Im Falle einer Aufhebung des kategorischen Verbots einer PID käme es entscheidend auf die Rahmenbedingungen an. Die Untersuchungen sollten auf wenige Zentren beschränkt werden, die einer strengen Akkreditierung unterliegen und deren Arbeit transparent gemacht wird.

Zukünftig wird man nicht umhin kommen, den Einsatz der molekulargenetischen Diagnostik und ihre Finanzierung neu zu regeln. Einen Beginn unternehmen die gesetzlichen Krankenkassen in Deutschland mit der Neugestaltung des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM). Eine entscheidende Frage in diesem Zusammenhang stellen Validität und Nutzwert genetischer Tests aus klinischer Sicht dar, über die bereits im ersten Berichtsband gesprochen wurde. Eine neue Grundlage hierfür wurde durch den Bericht des EUROAGENTEST-Projekts und verschiedene systematische Evaluationsprozesse gelegt. Es ist einsichtig, dass Evaluationsstandards für häufige Krankheiten eher verfügbar sein werden als solche für sehr seltene. (Abbildung 2)

Ein zentrales Problem stellt die Definition eines Risikoniveaus dar, unterhalb dessen genetische Tests in unserem Gesundheitswesen nicht mehr finanziert werden können. Hier liegen die besonderen Schwierigkeiten darin, dass in die Risiken einmal die Erkrankungswahrscheinlichkeit und zum anderen der Schweregrad der Krankheit eingehen müssen, wobei auch noch die psychologischen und sozialen Dimensionen einer Erkrankung zu berücksichtigen sind. Strukturierte Evaluationen genetischer Tests sollen daher einem fairen Interessensausgleich innerhalb der Solidargemeinschaft der Versicherten dienen.

Im Kontext zukünftiger Priorisierungen und Rationierungen im Gesundheitswesen kommt der gesundheitsökonomischen Perspektive, speziell im Zusammenhang mit genetischen Reihenuntersuchungen, eine wichtige Rolle zu: Es werden die verschiedenen Arten ökonomischer Evaluation gegenübergestellt und an acht Krankheiten, wie familiärem Brust- und Eierstockkrebs, dem Retinoblastom oder der Mukoviszidose, exemplifiziert. Nur eine einzige Studie, zur erblichen Hämochromatose, wurde in Deutschland durchgeführt. Danach ist die Wirksamkeit eines derartigen Screeningprogrammes noch nicht erwiesen, sodass sich auch die Frage nach dessen Wirtschaftlichkeit nicht stellt. Der Beitrag geht auch auf die Problematik der Übertragbarkeit der Ergebnisse aus anderen Ländern auf die deutschen Verhältnisse ein.

Abbildung 2: ACCE-Evaluierungsprozess für genetische Tests



ACCE = Analytic validity, Clinical validity, Clinical utility and Ethical, Legal and Social Issues

Nur für wenige genetische Screeningprogramme liegt ein Nachweis der Wirtschaftlichkeit vor, der den gängigen internationalen Anforderungen gerecht wird. Bei weiter fallenden Kosten für Gentests kann sich die bisherige Ausgangslage durchaus ändern.

Unabhängig von der ökonomischen Betrachtungsweise stellt sich die Frage, ob genetische Untersuchungen nicht auch in präventiven Maßnahmen enden könnten, durch die das Gleichgewicht zwischen sozialer Verpflichtung und persönlicher Freiheit aufgehoben wird; zum Beispiel indem dem Einzelnen genetische Untersuchungen vorgeschrieben werden, um eigenen Erkrankungen besser vorzubeugen. So ist gesellschaftlich akzeptiert, dass die öffentliche Gesundheit ein Gemeinschaftsgut ist, das grundsätzlich Einschnitte in individuelle Freiheiten rechtfertigt. Im Gentechnologiebericht des Jahres 2005 wurde in diesem Zusammenhang ausführlich auf die möglichen sozialen Folgen pränataler Diagnostik eingegangen. Im aktuellen Buch werden die Möglichkeiten der Krankheitsprävention durch „public health genetics“ diskutiert. Bei Abwägung der verschiedenen genetischen Untersuchungsverfahren wird der Schluss formuliert, dass es wenig wahrscheinlich ist, dass angesichts der sozialen Werte, der rechtlichen und politischen Kultur in Deutschland beziehungsweise

Europa obligatorische genetische Untersuchungen eine Strategie in der öffentlichen Gesundheitspolitik werden dürften.

Nach Ansicht der Arbeitsgruppe gibt es keinen Anlass für die Befürchtung, dass den Menschen in unserem Lande genetische Tests zur Erhaltung ihrer eigenen Gesundheit in nennenswertem Umfang aufgezwungen werden. In einer liberalen Gesellschaft setzt man vielmehr auf Information und Überzeugung und liefert positive Anreize zu gesundheitsbewusstem Verhalten.

In diesem Zusammenhang stellt sich auch die Frage nach der Notwendigkeit eines Gendiagnostikgesetzes. In einem liberalen Rechtsstaat ist jeder Eingriff in die Freiheit des Einzelnen rechtfertigungsbedürftig. Die genetische Diagnostik müsste daher mit ernst zu nehmenden Gefahren verbunden sein, vor denen der Einzelne durch das geltende Recht nicht ausreichend geschützt wird, um ein solches Gesetz zu begründen. Man kann noch einen Schritt weiter gehen und fragen, ob sich die Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten so von der anderer Krankheiten unterscheidet, dass man von einem "genetischen Exzeptionalismus" sprechen kann, der eine spezielle gesetzliche Regelung erfordert. Der entsprechende Beitrag weist auf das besonders große Diskriminierungspotenzial genetischer Untersuchungen hin, speziell im Hinblick auf deren prädiktive Aussagekraft. Zugleich wird aber betont, dass durch die große Publizität der Genforschung eine besondere Sensibilisierung der Öffentlichkeit vor möglichem Missbrauch und einem besonders hohen Gefahrenpotenzial erzeugt wurde. Tatsächlich gibt es keine scharfe Abgrenzung genetischer und nicht-genetischer Information, die einen Sonderstatus rechtfertigen würde. Dies wird besonders am Beispiel der HIV-Exzeptionalismus-Debatte deutlich. Hier führte die Diskussion von einer Exzeptionalisierung hin zu einer Normalisierung.

Die Arbeitsgruppe kommt zu der Schlussfolgerung, dass man nicht von einem genetischen Exzeptionalismus sprechen kann. Vielmehr ist das Diskriminierungspotenzial nicht auf genetische Information im Sinne der DNA-Diagnostik begrenzt, sondern ist auf jede Art sensitiver medizinischer und sozialer Information übertragbar.

Im Hinblick auf die ethischen Aspekte prädiktiver genetischer Tests wird auf deren unbestrittenen Nutzen hingewiesen. Der Beitrag geht aber auch auf die vielfach vertretene Meinung ein, dass durch den Anstieg von Testanwendungen, die zum Teil zweifelhafter Qualität sind und zunehmend auch über das Internet angefordert werden können, eine Regelung erforderlich werden könnte. Da die genetische Information über eine Person immer auch Information über deren Familienangehörige liefert, konkurrieren zwei grundsätzlich gleichrangige Rechtsansprüche miteinander, das auf informationelle Selbstbestimmung wie das auf informationelle Selbstbestimmung biologischer Verwandter. Ein wesentlicher Teil der ethischen Debatte zu den Risiken betrifft die psychische Belastung durch das Testergebnis und die Überforderung durch das genetische Wissen sowie die Gefahr der genetischen Diskriminierung im Arbeits- und Versicherungssektor.

Fasst man die ethischen Diskussionen zu diesen Punkten zusammen, dürfte ein (beschränkter) Arztvorbehalt insbesondere für solche Tests, mit denen eine Disposition für schwere Krankheiten nachgewiesen werden kann, als Kern eines Regelungsansatzes favorisiert werden. Vermutlich wird erst durch eine solche staatliche Regulierung der Einzelne in der Lage sein, sein Recht auf informationelle Selbstbestimmung zu verwirklichen.

Wie bereits im Gentechnologiebericht 2005 ausgeführt wurde, fehlt es im deutschen Recht immer noch an einer einheitlichen gesetzlichen Regelung der Gentests. Von unmittelbarer Relevanz sind unter anderem die Datenschutzgesetze und die Berufsordnung der Ärzte, die Krankenhausgesetze und das Embryonenschutzgesetz. Wie ausgeführt wird, kommt dabei der Rechtslage der Europäischen Union eine besondere Bedeutung zu. Der Beitrag geht aber auch auf den Entwurf des Gendiagnostikgesetzes ein, den Bündnis 90/Die Grünen eingebracht haben und welcher in erster Lesung im Mai 2007 im Parlament behandelt wurde. Die beiden Autoren sprechen sich für eine etwas weitere Fassung aus, speziell im Hinblick auf die Forschung am Menschen und die Einrichtung von Biobanken.

Das Bundesverfassungsgericht hat inzwischen eindeutig erklärt, dass heimliche Vaterschaftstests rechtswidrig sind. Zugleich hat es dem Gesetzgeber aufgegeben, einen Verfahrensweg zu gewährleisten, mit dem das Recht auf Kenntnis und Feststellung der Vaterschaft durchgesetzt werden kann, ohne dass damit zugleich dessen Anfechtung verbunden ist. Dagegen liegen im Zusammenhang mit der Durchführung prädiktiver genetischer Tests und von Gewebespenden zu Forschungszwecken bisher noch keine Entscheidungen der Gerichte zur Arzthaftung vor.

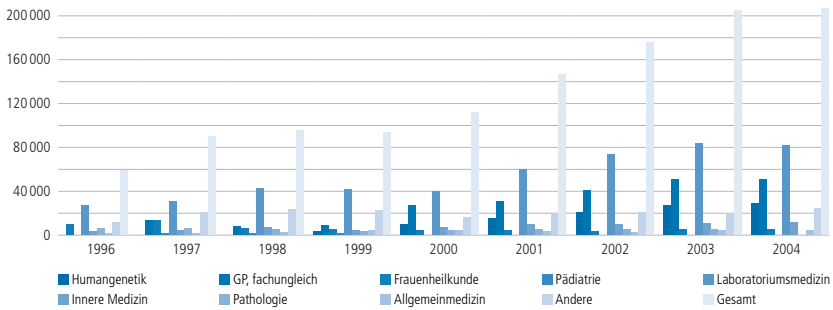
Eine rechtliche Regelung gendiagnostischer Untersuchungen sollte vor dem Hintergrund unterschiedlicher nationaler Regelungen und Erfahrungen anstreben, den bisherigen gesellschaftlichen Konsens in die Zukunft zu übertragen und damit auch unbegründete Ängste in der Bevölkerung abzubauen.

Im Schlussteil des Supplementbandes wird ein Überblick zu den Problemfeldern der Gendiagnostik und den Indikatoren vermittelt, mit denen die Entwicklung dieses Gebietes erfasst und beurteilt werden kann. An ausgewählten Indikatoren wird dieser Ansatz danach exemplifiziert: Ein wichtiges Kriterium für die Inanspruchnahme humangenetischer Leistungen, die durch die gesetzliche Krankenversicherung finanziert werden, ist die Zahl der Personen, die sich einer derartigen Diagnostik unterzogen haben. Hierfür wird die EBM-Ziffer 4977 (DNA-Extraktion aus menschlichem Gewebe) herangezogen. Seit dem Jahr 2000 hat es eine konstante Zunahme gegeben, die allerdings für das Jahr 2004 nur noch gering ausfällt. (Abbildung 3)

Da mit Einführung des EBM 2000 plus im Jahr 2005 diese Leistung nicht mehr getrennt abgerechnet wird, entfällt diese Bezugsgröße daher zukünftig. Ebenso beobachtet man eine kontinuierliche Zunahme der Leistungszahlen für die Polymerase-Kettenreaktion sowie die DNA-Sequenzierung, hingegen eine Abnahme der pränatalen Chromosomenuntersuchungen. Dies ist vermutlich auf die verbesserte nicht-invasive Pränataldiagnostik zurückzuführen. Die Zahl der postnatalen Chromosomenuntersuchungen scheint sich bei etwa 60 000 pro Jahr einzupendeln. Die Zahl der humangenetischen Beratungen ist über den gesamten Zeitraum mit nahezu 50 000 relativ konstant geblieben. Sie wird durch die neue Gebührenordnung deutlich aufgewertet, zugleich aber auf den „Facharzt für Humangenetik“ und den Arzt mit der Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“ eingegrenzt. (Abbildung 4)

Hinsichtlich der Nutzung kommerzieller Angebote genetischer Diagnostik liegt kein aussagekräftiges Zahlenmaterial vor. Es ist aber unwahrscheinlich, dass diese Leistungen in nennenswertem Umfang genutzt werden. Wenn ein Testangebot sinnvoll ist, dann ist es in der Regel auch medizinisch indiziert und damit eine Leistung, die von Kassen- und Privatpatienten in Anspruch genommen werden kann.

Abbildung 3: Entwicklung der DNA-Gewinnung aus menschlichen Geweben

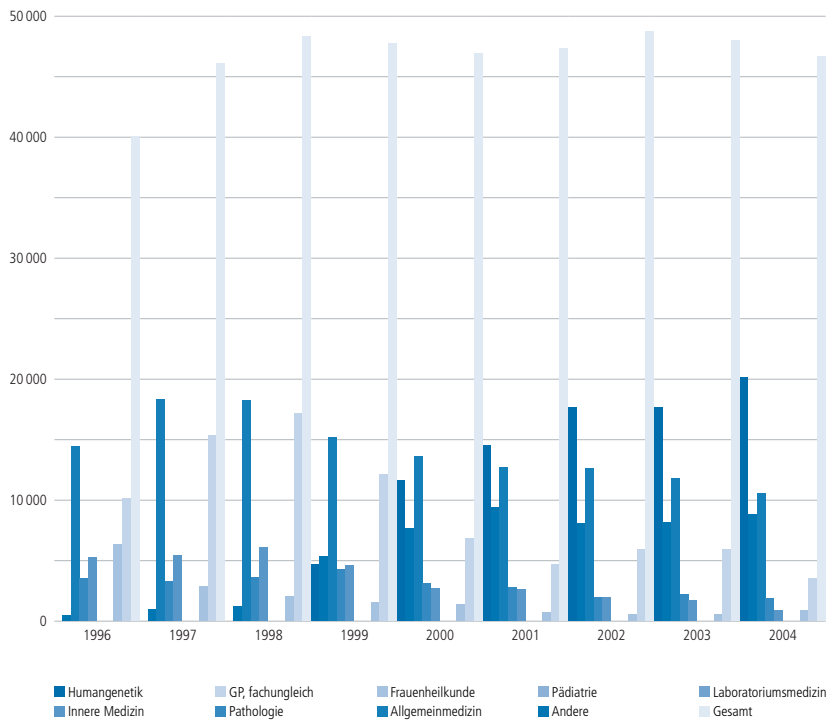


Quelle: Fallzahl EBM 4977

Als Indikator für den Erkenntnisgewinn dient die Zahl der identifizierten Gene mit Krankheitswert. In diesem Zusammenhang waren Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler aus Deutschland in den Jahren 2000 bis 2006 in neun Prozent aller Fälle daran beteiligt. Bei einem internationalen Vergleich ergibt sich aus der Gegenüberstellung der Dreijahresperioden 2001 bis 2003 und 2004 bis 2006 ein steigender Beitrag hierzu aus Deutschland, Großbritannien und den Niederlanden, hingegen ein teilweise sehr deutlicher Rückgang bei den USA, Frankreich, Japan, Belgien, Italien und Kanada. Innerhalb Deutschlands kommt Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern aus Universitätsinstituten, speziell der Humangenetik, die führende Rolle bei dem Nachweis neuer Krankheitsgene zu; die Großforschungsinstitute spielen nur eine untergeordnete Rolle.

Als Hauptmittelgeber fungiert in diesem Zusammenhang die Deutsche Forschungsgemeinschaft. Den großen zusätzlichen Aufwendungen für das Humangenomprojekt in Deutschland durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung kommt hinsichtlich der Zahl der identifizierten Gene mit Krankheitswert kaum eine direkte Bedeutung zu.

Abbildung 4: Entwicklung der Inanspruchnahme genetischer Beratungen



Quelle: Fallzahl EBM 173

Handlungsbedarf

Das Gesundheitswesen in der Europäischen Union liegt in der Verantwortung der einzelnen Mitgliedsstaaten. Allerdings wurden auf europäischer Ebene bereits Konzepte für die Qualitätssicherung erarbeitet. Daher sollten insbesondere diese Maßnahmen auch von europäischer Seite aus gesteuert werden. Der Handlungsbedarf wird daher hier getrennt für die europäische und deutsche Ebene angegeben.

Handlungsbedarf auf europäischer Ebene

Die folgenden Überlegungen sollten auf europäischer Ebene – EU-Network of Excellence „Eurogentest“ und der European Society of Human Genetics (www.eurogentest.org bzw. www.eshg.org) – weitergeführt und vertieft werden:

Qualitätssicherung genetischer Laboratorien

- ▶ analytische Validität von Tests
- ▶ Akkreditierung, Zertifizierung
- ▶ Akkreditierung von Ringversuchen, Referenzmaterialien

Qualitätssicherung klinischer Aussagen

- ▶ klinische Validität von Tests
- ▶ klinischer Nutzwert von Tests

Prozesssteuerung

- ▶ Umsetzung von Forschungs- und Technologieentwicklung in die klinische Praxis

Handlungsbedarf auf deutscher Ebene

Die europäischen Qualitätssicherungssysteme sollten in Deutschland übernommen und spezifisch ausgestaltet werden. Auf europäischer Ebene erarbeitete Kriterien für die Bemessung der klinischen Relevanz genetischer Diagnostik sollten bei der Gestaltung der Leistungskataloge von den Gesetzlichen Krankenversicherungen (Einheitlicher Bewertungsmaßstab) und den Privaten Krankenversicherungen (Gebührenordnung für Ärzte) Anwendung finden. Ferner bedarf es einer rascheren Anpassung dieser Kataloge an den medizinisch-genetischen Fortschritt einschließlich der Technologieentwicklung. Bevölkerungsmedizinisch relevante Maßnahmen (genetische Screeningprogramme) müssen einer sorgfältigen gesundheitsökonomischen Evaluation standhalten; hierbei sollten Prioritätskriterien unter dem Aspekt eines fairen Interessensausgleichs innerhalb der Solidargemeinschaft entwickelt werden.

Auf dem Gebiet professioneller Selbstregulierung und im Rahmen der allgemeinen Gesetzgebung bedarf es der

- ▶ Schaffung von Regelungen zur Verhütung genetischer Diskriminierung
- ▶ Schaffung von Regelungen für einen angemessenen Umgang mit prädiktiven Tests für schwerwiegende Erkrankungen (Arztvorbehalt)
- ▶ Schaffung von Regelungen für medizinisch-genetische Forschung und Biobanking,
- ▶ Zulassung der Präimplantationsdiagnostik unter strengen Rahmenbedingungen.

Die für eine Fortentwicklung der Gendiagnostik erforderliche Forschung in den Grundlagen und den Gesundheitswissenschaften (Versorgungsforschung) bedarf verstärkter Förderung, um die Stellung Deutschlands im internationalen Vergleich zu verbessern. In der Versorgungsforschung sollten insbesondere die für eine gendiagnostische Zentrenbildung erforderlichen Veränderungen in unserem Gesundheitssystem untersucht werden.

In der forensischen Genetik ist dem Trend zur Aufweichung der bisherigen Kriterien der DNA-Analyse zur Aufklärung von Straftaten entgegenzuwirken und dem Grundsatz der Verhältnismäßigkeit bei der Ausweitung von forensischen Datenbanken Rechnung zu tragen. Die Datenbankaktivitäten sind von unabhängiger Seite in Bezug auf Zahl und Art aufgeklärter Verbrechen auszuwerten. Die Schaffung neuer gesetzlicher Regelungen für Abstammungsuntersuchungen ist erforderlich. Die Qualitätssicherung in diesem Bereich muss dringend vorangetrieben werden.

Introduction

Genetic diagnosis is one of the main areas of application of gene technology. The spectrum ranges from differential and prenatal diagnosis or predictive gene tests to its use in forensic medicine, genealogical tests, and screening programmes for entire sections of a population. Some of these procedures have already been in use for decades and have meanwhile become routine; others are being introduced or discussed. Specific applications and their introduction are accompanied by public debate on their evaluation and their place within society. These discussions have always been characterized by obvious fragmentation and plurality of opinion. Specific areas of application have to be constantly re-negotiated, taking into account the various problem areas and future prospects, the arguments and positions proposed, and their politico-scientific and social complexity.

It is not only new scientific-technological developments or the multitude of established applications that demonstrate the cutting-edge nature and explosiveness of the issue of genetic diagnosis, but also the current political debate on specific legislation concerning genetic diagnosis: In May 2007, the German Parliament discussed a bill proposed by Bündnis 90/Die Grünen (the German Green Party) and referred it to the parliamentary committees for further debate. Thus it appears that a legal settlement of important questions is in sight within the current legislative period. In this context, the supplement "Genetic Testing and Genetic Diagnosis in Germany" offers not only an overview of current developments and tendencies in the context of genetic diagnosis in Germany; it also takes up the socio-political dimension and discussion. It therefore links directly to the chapter on molecular genetic diagnosis in the first Gene Technology Report from the year 2005.

In order to present the issue of genetic diagnosis in all its current aspects, the book will focus on five main points: Part 1 provides a summary, formulates core statements and calls for action considered necessary by the interdisciplinary Research Group 'Gene Technology Report' of the Berlin-Brandenburg Academy of Sciences and Humanities on the issue of genetic diagnosis in Germany. Part 2 of the supplement is devoted to the current state of the technology and legislation in the field of molecular genetic diagnosis in Germany. In continuation of this, part 3 discusses specific areas of application such as forensics, preimplantation genetic diagnosis or potential screening programmes. The status and regulation of genetic data is covered in part 4. The specific approach employed by the interdisciplinary Research Group 'Gene Technology Report' is presented in part 5; this section also presents data on selected indicators that attempt to quantitatively assess various problems.

Summary and core statements

The publication "Genetic Testing and Genetic Diagnosis in Germany" refers to the chapter 'Application in medicine the example of molecular genetic diagnosis' in the 2005 Gene Technology Report. On the one hand, issues are dealt with that have not been covered in the first volume, such as forensic medicine, preimplantation genetic diagnosis or the question of genetic exceptionalism. On the other hand issues are presented that document the extraordinary technical progress within the field, take into account important developments in the areas of quality assurance and legislation and update selected indicators.

The number of monogenic diseases for which the responsible mutations have been identified and which can therefore be diagnosed molecular-genetically currently stands at about 3500. By contrast, the number of identifiable genetic risk factors for complex illnesses with a low prognostic value is uniformly small. However, due to the availability of high-resolution DNA chips, increasing numbers of these factors will be detected in future. In view of specific therapeutic interventions it is thus implied that so-called 'blockbuster drugs' will only assume a subordinate role.

Other chips, so-called array CGH chips, have already increased the resolution of microdeletions and microduplications compared to optical microscope analysis by a factor of 100. This has made it possible to explain the molecular cause of numerous unsolved medical cases, for example cases of mental disability or congenital heart defects, and has also underlined the significance of the role played by new mutations. At the same time, the cost of DNA sequencing has fallen considerably, and the complete sequencing of a human genome for 1000 dollars could become a reality in the next five to ten years.

These technological developments have opened up new possibilities for genetic diagnosis. Prerequisite for this are, however, standardized examinations of large groups of patients and adequate monitoring. In view of the large number of genetically caused diseases, implementation in medical practice also requires an intensification of genetic treatment in large clinical genetics centres.

The technological requirements for forensic diagnosis are not fundamentally different to medical diagnosis. However, the available volume is often small and analysis is limited to non-coding, highly polymorphic gene sequences. Moreover, the standardization and automation of medical findings plays a central role in national and trans-national cooperation. Parallel to this, so-called DNA databases are being established as a tool for police investigation. Between September 1998 and November 2006 it was possible to trace DNA material found at crime scenes to suspects in more than 30,000 cases in Germany. (Figure 1)

Forensic DNA analyses are undisputed in clear-cut cases. However, serious questions are raised concerning the dissemination of databases containing personal information and the inclusion of other markers that can, for example, give information about the ethnic origin of a person, their gender or physical characteristics. Indeed, the proof of biographical origin has already found its way into forensic diagnostics, for example to set priorities in the case of screenings. In general, the primary goal of all applications must be to maintain a high level of public acceptance.

Figure 1: Police DNA-databases in Europe

Country	Population	Persons			Traces	Success			Date		
		s	c	Total		Person/Trace		Trace/Trace		Total	
						s	c				Total
Austria	8 100 000			94 550	24 600			7 255	3 208	10 463	01.01.07
Belgium	10 400 000		6 883	6 883	9 375	137	134	271	697	968	01.06.06
Croatia	4 600 000			13 041	2 301			1 114	311	1 425	31.12.06
Czech Rep.	10 300 000			12 639	4 740			4 537	5 587	10 124	31.12.06
Denmark	5 500 000			10 112	9 875			2 370	1 951	4 321	01.11.06
Estonia	1 500 000			15 096	5 533			1 392	455	1 847	01.01.07
Finland	5 200 000			45 526	8 463			6 919	1 271	8 190	01.12.06
France	59 300 000	212 191	119 157	331 348	16 624			4 551	1 190	5 741	01.12.06
Germany	82 400 000			438 574	102 831			35 169	12 448	47 617	01.12.06
Hungary	10 200 000			43 375	263			22	12	34	31.12.06
Netherlands	16 100 000	10 176	16 880	27 056	29 534			10 078	4 029	14 107	12.06.06
Norway	4 500 000		8 698	8 698	2 005			747	272	1 019	30.06.06
Portugal	10 300 000				2 160				57	57	01.01.07
Slovenia	2 000 000			5 782	2 744			523	108	631	01.02.05
Spain	44 400 000			11 926	20 420			2 032	8 772	10 804	31.12.06
Sweden	9 000 000	15 183	8 549	23 732	15 848	8 354	1 495	9 849	11 090	20 939	06.12.06
Switzerland	7 360 000			83 390	13 973			12 701	3 272	15 973	01.12.06
Ukraine	47 600 000			1 723	176					22	01.01.07
UK	59 600 000			3 790 551	312 958			762 280	45 697	807 977	01.12.06
Total	398 360 000			4 964 002	584 423			861 810	100 427	962 259	

s = suspect; c = convictable

Source: www.enfsi.org/ewg/dnawg/bd/dnadatabases, 21.06.2007

The same molecular markers are used in paternity tests. Such tests are carried out on more than 100 laboratories in Germany, although the large number of DNA samples from children obtained clandestinely by suspicious fathers presents a fundamental problem, since this occurs without the consent of those affected (that is, the child and its mother). Several passages in the supplement deal with the resulting, and as yet unresolved, legal aspects.

In Germany, prenatal diagnosis (PD) is considered an inherent part of medical care. However, pre-implantation genetic diagnosis (PGD) of blastomeres is legally prohibited by the 'Embryonen-

schutzgesetz' (the German Embryo Protection Law), although it is permitted in most other European countries. One of the concerns about an increased use of PGD is raised by the possibility of choosing between different embryos before the implantation is carried out. It is apparent that examinations are increasingly being carried out for late-onset disorders that are of little significance within the context of prenatal diagnosis. At this point in time in Germany, the decision as to what happens to the embryo before implantation is not taken by the parents, but after the implantation they are granted full rights of decision. In view of this contradiction in the applied values and additional reasons not to deprive women of a PGD when certain indications are present, the Bioethics Commission of the German federal state Rheinland-Pfalz has spoken out for a relaxation of the embryo protection law.

Should the categorical prohibition on PGD be lifted, the operating framework would be of decisive significance. Examinations should be restricted to a small number of medical centres that are bound to strict accreditation and whose working practices are transparent.

In future the imposition of new regulations upon the usage and financing of molecular genetic diagnosis will be unavoidable. Health insurers in Germany have already made a start by restructuring the so called "Einheitlicher Bewertungsmaßstab (EBM)" (evaluation standard for doctors' fees). One of the decisive issues relating to this is the validity and benefit of genetic tests from a clinical standpoint, an issue that has been mentioned in the first volume of the report. A new foundation for this has been laid by the EUROGENEST project's report and various systematic evaluation processes (Figure 2). As one would expect, evaluation standards for common diseases will be more readily available than for rare diseases.

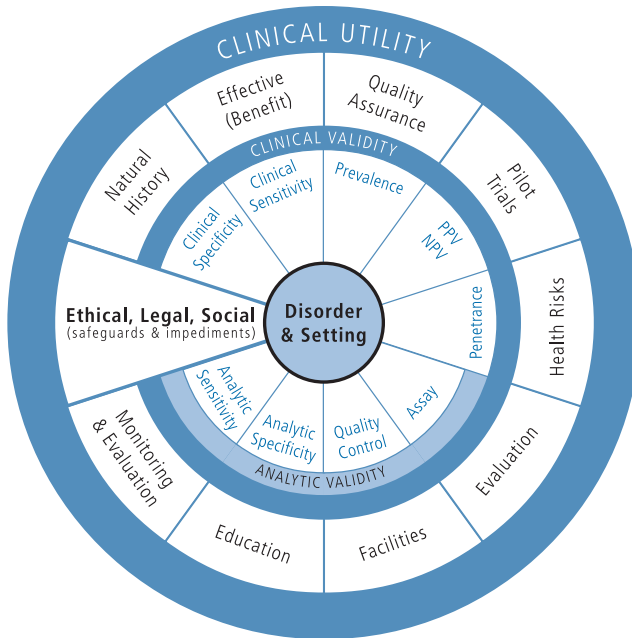
One of the central problems is the definition of risk levels below which genetic tests cannot be financed by our health care system. This presents particular difficulties, because risks-assessments have to encompass the probability of actual illness and the severity of the illness, and at the same time its psychological and social dimensions must be taken into account. Structured evaluations of genetic tests should therefore serve a fair balance of interest within the community of insured persons.

In the context of future prioritizing and rationing within the health care system, the health-economic aspect, especially in connection with genetic screenings, assumes an important role. Various types of economic evaluation are compared using as examples eight diseases such as familial breast- and ovarian cancer, retinoblastoma or cystic fibrosis. Only one study, on hereditary haemochromatosis, has been carried out in Germany. According to this comparison the efficacy of such a screening programme is not proved up to now, thus its profitability has not yet become an issue. In the supplement it is also discussed whether it is possible to translate results from other countries to a German context.

Very few genetic screening programmes provide a proof of profitability which meets the established international requirements. However, if the costs of genetic testing continue to fall, the situation might change.

Independently of the economic perspective, the question arises whether genetic examinations might actually be used as preventive measures which suspend the balance between social re-

Figure 2: ACCE – A model process for evaluating data on genetic tests



ACCE = Analytic validity, Clinical validity, Clinical utility and Ethical, Legal and Social Issues

sponsibility and personal freedom, for example by forcing an individual to undergo genetic testing in order to prevent disease more effectively. It is widely accepted that public health is a communal asset that, in principle, justifies encroachment on the freedom of the individual. The 2005 Gene Technology Report dealt at length with the possible social consequences of prenatal diagnosis in this context. In the supplement the possibility of disease prevention through public health genetics is discussed. The evaluation of various genetic examination procedures leads to the conclusion that it is improbable, in view of social values and the legal and political culture in Germany and Europe, that obligatory genetic examination will be permitted as a strategy in public health policy.

In the opinion of the Research Group there are no grounds for fears that people in our country will be forced, to any mentionable extent, to undergo genetic tests within the framework of regular health care. In a liberal society one instead tends to inform and convince people while attempting to set incentives for health-conscious behaviour.

In this context, the question arises as to what extent a genetic diagnosis law is actually necessary. In a liberal, constitutional state, any encroachment on the freedom of the individual requi-

res justification. Genetic diagnosis would have to be associated with serious dangers, from which individuals are not sufficiently protected by existing laws, in order to justify such a law. One can even go a step further and ask whether the diagnosis of genetically caused diseases differs so greatly from other diseases that one can talk of 'genetic exceptionalism', which itself requires special legal regulation. They point out the great potential for discrimination resulting from genetic examinations, in particular concerning their validity as a predictive tool. At the same time it is emphasized that due to the massive publicity genetic research has attracted, the general public has become highly sensitive to its potential abuse and dangers. Indeed there is no clear demarcation between genetic and non-genetic information which would justify its granting of special status. This becomes evident when considering the example of the debate on HIV exceptionalism, where the discussion leads from exceptionalism to normalization.

The Research Group has reached the conclusion that one may not really talk of genetic exceptionalism. The potential for discrimination is not limited to genetic information in terms of DNA diagnosis: it is present in all types of sensitive medical and social information.

In view of the ethical aspects of predictive genetic tests the supplement points out their undisputed benefits, but also addresses the common opinion that due to the increase of test applications, which are in some measure of dubious quality and increasingly available over the internet, legislation could be required. Since genetic information pertaining to an individual always contains information about his family members as well, two fundamental legal rights of equal status compete against each other: the right of self-determination of an individual to acquire genetic information and the right of self-determination of biological relatives. An essential part of the ethical debate about the risks concerns the psychological stress caused by a test result and the burden of the genetic knowledge as well as the danger of genetic discrimination in the workplace and in the insurance sector.

If one summarizes the ethical discussions related to these aspects, it is clear that a (limited) reservation (referring to a test that can only be carried out by a doctor), particularly for tests in which a disposition to serious diseases can be proven, must be favoured as the basis for any proposed regulation. It is likely that the individual would only be in a position to exercise his right to self-determination in terms of genetic information with the support of governmental regulation.

As was described in the 2005 Gene Technology Report, German law still lacks universally binding legislation for genetic testing. Of direct relevance are, among others, the data protection act and the occupational regulations for the medical profession, the laws concerning hospitals and the embryo protection law. The legal position of the European Union is of particular significance. The supplement also deals with the draft genetic diagnosis law introduced by Bündnis 90/Die Grünen, which was discussed in parliament following the first reading in May 2007. The authors speak out for an extended version, particularly in regard to research on humans and the establishment of biobanks.

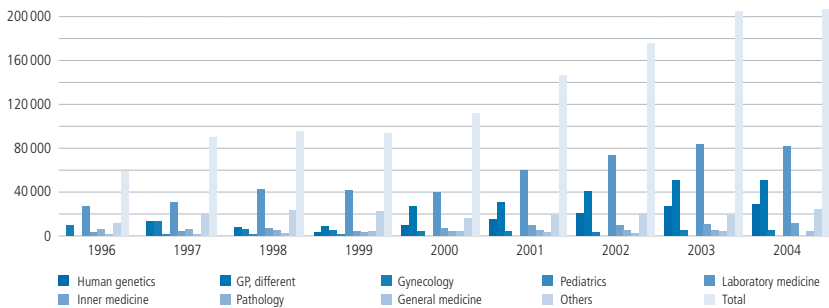
The Federal Constitutional Court of Germany has in the meantime unambiguously stated that clandestine paternity tests are unlawful. At the same time, the court has enjoined the legislature to ensure a procedure through which the right to know and determine fatherhood can be demanded, without allowing it to be contested at the same time. However, there are thus far no court decisions

on doctors' liability pertaining to predictive genetic tests and tissue donations for research purposes.

Legal regulation of genetic examinations should strive – taking into account the diverse national regulations and experiences – to carry the existing social consensus into the future and thus minimize unfounded public fears.

The concluding part of this supplement provides an overview of the so called “problem fields” of genetic diagnosis, and also of the indicators with which the developments in this field can be summarized and assessed. This approach will then be exemplified using selected indicators: An important criterion for usage of human-genetic medical services which are financed by state health insurance is the number of people who have undergone such a diagnosis. This is assessed by using the EBM number 4977 which is used by doctors to claim the fee for the performance of DNA extraction from human tissue. Since the year 2000 this has been increasing constantly, although it slowed considerably in 2004.

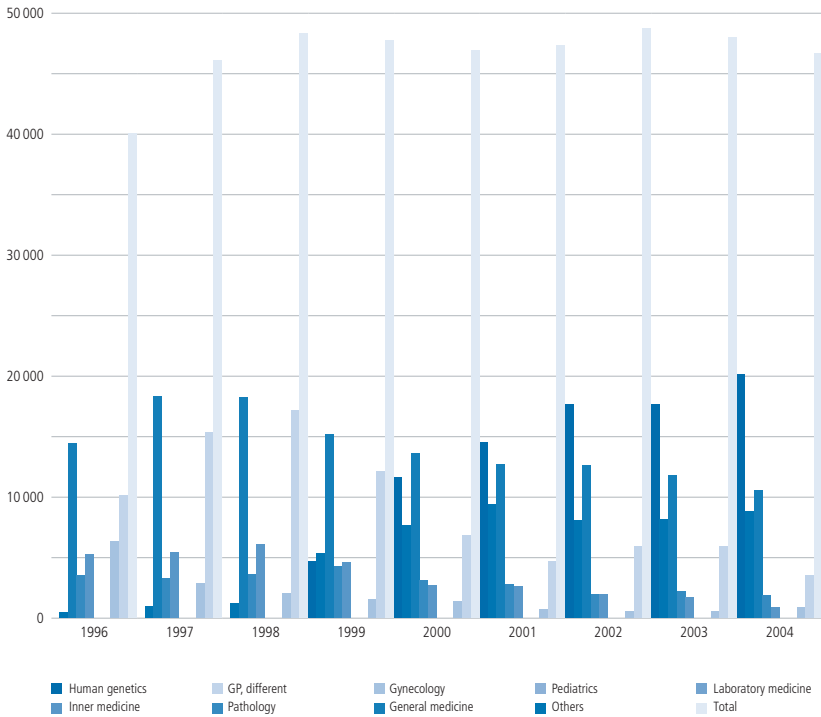
Figure 3: DNA-extraction at human tissues



Source: Fallzahl EBM 4977

With the introduction of EBM 2000 plus (the new doctors' fees regulation) in the year 2005, this service will not be paid for as an individual service, thus this parameter will no longer be available in the future. One can also observe a continual increase in the number of polymerase chain reaction and DNA sequencing procedures, but a decrease in prenatal chromosome testing. This is probably attributable to improved non-invasive prenatal diagnosis. The number of postnatal chromosome tests appears to have levelled out at about 60,000 per year. The number of human genetic consultations has remained relatively constant over the same period at around 50,000. These procedures will be given a higher rating in the new fees regulations, but at the same time will be carried out only by a 'specialist for human genetics' and a doctor with the additional title 'of medical genetics'.

Figure 4: Utilisation of genetical consultation



Source: Fallzahl EBM 173

There is no significant data available with regard to the use of commercial services for genetic diagnosis – however it is unlikely that these services will be used to any considerable extent. If an available test makes medical sense, it is usually medically indicated and thus it is a service that can be claimed by public and private patients.

The number of identified genes responsible for diseases serves as an indicator for the acquisition of knowledge. According to this, scientists from Germany were involved in nine percent of all cases in the years 2000 to 2006. In an international comparison of the three-year periods from 2001 to 2003 and from 2004 to 2006 it becomes apparent that the number of findings from Germany, Great Britain, and The Netherlands are increasing and those from the USA, France, Japan, Belgium, Italy, and Canada are decreasing, in some cases significantly. Within Germany, researchers from university institutes, particularly from institutes for human genetics, play a leading role in finding new disease genes; the large-scale research institutes play a less important role.

The German Research Foundation (DFG) acts as the main financial partner in this context. The considerable additional expenditure for the Human Genome Project in Germany made by the Federal Ministry of Education and Research (BMBF) has little direct significance regarding the number of identified genes responsible for diseases.

Need for Action

The responsibility for public health care in the European Union lies with individual member states. Nonetheless, concepts for quality assurance have already been developed on a pan-European level. Thus, these measures in particular should be managed on the European level. The areas requiring action are compiled separately here at the European and German levels.

Need for action at the European level

The following considerations should be pursued and elaborated upon at the European level - the EU-funded 'EuroGentest' Network of Excellence and the European Society of Human Genetics (www.eurogentest.org and www.eshg.org):

Quality assurance of genetic laboratories

- ▶ Analytical validity of tests
- ▶ Accreditation, certification
- ▶ Accreditation of interlaboratory comparisons and reference materials

Quality assurance of clinical findings

- ▶ Clinical validity of tests
- ▶ Clinical value of tests

Process control

- ▶ Implementation of research- and technological developments in clinical practice

Need for action at the German level

The European quality assurance systems should be adopted in Germany and adapted to its specific needs. Criteria for the assessment of the clinical relevance of genetic diagnosis developed on the European level should be applied in shaping the services catalogue of state health insurance systems (Einheitlicher Bewertungsmaßstab) and private health insurance (doctors' fees regulation). Moreover, there is a need for faster adaptation of these catalogues to reflect medical-genetic progress and technological developments. Medically relevant measures (genetic screening programmes) must undergo thorough health-economical evaluation; in so doing, prioritisation criteria should be developed reflecting a fair balance of interests within the community of insured persons.

In the area of professional self-regulation and within the framework of general legislation there is a need for

- ▶ the creation of regulations to prevent genetic discrimination,
- ▶ the creation of regulations for adequate management of predictive tests for severe diseases (tests carried out by doctors only),
- ▶ the creation of regulations for medical-genetic research and biobanking,
- ▶ the approval of preimplantation genetic diagnosis within a strict legal framework.

The basic research and research in the field of health sciences (health services research) required for further development in the field of genetic diagnosis has to be promoted more vigorously in order to ameliorate Germany's position in relation to international standards. In the field of health services research, the necessary changes in our health system for the creation of genetic diagnosis centres should be examined. In forensic genetics, the trend towards a softening of the current legal criteria for DNA analysis used for solving crimes has to be countervailed and the principle of commensurability has to be accounted for in the extension of forensic databases.

The operation and access of databases has to be evaluated by an independent party concerning the number and type of crimes solved. The creation of new legal regulations for genealogical tests is required. It is a matter of some urgency that quality assurance in this field has to be advanced.

Forschungsberichte
der Interdisziplinären Arbeitsgruppen der
Berlin-Brandenburgischen
Akademie der Wissenschaften

Gendiagnostik in Deutschland

Status quo und Problemerkundung

Supplement zum Gentechnologiebericht

Jörg Schmidtke, Bernd Müller-Röber, Wolfgang van den Daele, Ferdinand Hucho,
Kristian Köchy, Karl Sperling, Jens Reich, Hans-Jörg Rheinberger, Anna M. Wobus,
Mathias Boysen, Silke Domasch (Herausgeber)





Teil 1 Einführung, Kernaussagen, Handlungsbedarf

Einleitung

Zusammenfassung / Kernaussagen

Handlungsbedarf

Teil 2 Aktueller Stand der Technik und der Gesetzgebung

Hans-Hilger Ropers, Reinhard Ullmann

Neue Technologien für Genomforschung und Diagnostik

Jürgen Simon, Jürgen Robiński

Neuere Entwicklungen im Rechtsdiskurs zur Gendiagnostik

Teil 3 Diskussion einzelner Anwendungsfelder

Lutz Roewer

Forensische Anwendungen der Molekulargenetik

Karl Sperling

Präimplantationsdiagnostik

Wolf Rogowski, Astrid Langer

Gentests und deren Einsatz für Reihenuntersuchungen aus gesundheitsökonomischer Perspektive

Poupak Javaher, Jörg Schmidtke

Die Bewertung genetischer Tests im klinischen Kontext

Teil 4 Status und Regulierung von genetischen Daten

Corinna Brändle, Dagmar Reschke, Gerhard Wolff

Metaanalyse der Diskussion um den genetischen Exzeptionalismus

Wolfgang van den Daele

Droht präventiver Zwang in Public Health Genetics?

Bert Heinrichs

Ethische Aspekte der Regulierung prädiktiver genetischer Tests

Teil 5 Problemfelder und Indikatoren im Kontext der Gendiagnostik

Silke Domasch, Mathias Boysen

Problemfelder im Spannungsfeld der Gendiagnostik

Mathias Boysen,

Daten zu ausgewählten Indikatoren I

Brigitte Pabst, Jörg Schmidtke

Daten zu ausgewählten Indikatoren II

Verzeichnisse

Tabellen und Abbildungen

Autorinnen und Autoren

Bisherige Publikationen

Hucho, Ferdinand; et al.: Gentherapie in Deutschland. Eine interdisziplinäre Bestandsaufnahme. Themenband zum Gentechnologiebericht. Dornburg, 2008.

Schmidtke, Jörg; et al. (Hrsg.): Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung. Supplement zum Gentechnologiebericht. Limburg, 2007.

Müller-Röber, Bernd; et al.: Grüne Gentechnologie. Aktuelle Entwicklungen in Wissenschaft und Wirtschaft. Supplement zum Gentechnologiebericht. Berlin, 2007.

Wobus, Anna M.; et al.: Stammzellforschung und Zelltherapie. Stand des Wissens und der Rahmenbedingungen in Deutschland. Supplement zum Gentechnologiebericht. Berlin, 2006.

Hucho, Ferdinand; et al.: Gentechnologiebericht. Analyse einer Hochtechnologie in Deutschland. Berlin, 2005.

Publikationen in Planung

2. Gentechnologiebericht.
Analyse einer Hochtechnologie in Deutschland. Dornburg, 2009

Stammzellforschung in Deutschland.
Aktuelle Entwicklungen und Tendenzen. Dornburg, 2010

Der aktuelle Stand der Reihe sowie einzelne Texte sind unter anderem im Internet unter www.gentechnologiebericht.de einsehbar. An gleicher Stelle sind auch Hinweise auf aktuelle Vorträge, Workshops und Tagungen der Arbeitsgruppe zu finden.

Mitglieder der Interdisziplinären Arbeitsgruppe Members of the Interdisciplinary Research Group (März 2008)

Prof. Dr. Bernd Müller-Röber (Sprecher der Arbeitsgruppe / Coordination)
Universität Potsdam, Institut für Biochemie und Biologie

Prof. Dr. Ferdinand Hucho (Stellv. Sprecher der Arbeitsgruppe)
Freie Universität Berlin, Institut für Biochemie

Prof. Dr. Dr. Kristian Köchy
Universität Kassel, Institut für Philosophie

Prof. Dr. Jens Reich
Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin, Berlin-Buch

Prof. Dr. Hans-Jörg Rheinberger
Max-Planck-Institut für Wissenschaftsgeschichte, Berlin

Prof. Dr. Karl Sperling
Humboldt-Universität, Institut für Humangenetik, Charité Berlin

Prof. Dr. Anna M. Wobus
Institut für Pflanzengenetik und Kulturpflanzenforschung, Gatersleben

Kontakt und Impressum

Gendiagnostik in Deutschland.
Status quo und Problemerkundung.
Supplement zum Gentechnologiebericht. Zusammenfassung

Herausgeber
Interdisziplinäre Arbeitsgruppe „Gentechnologiebericht“ der
Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften
Jägerstraße 22/23 10117 Berlin www.bbaw.de

Inhaltliche Konzeption und Umsetzung
Dr. Silke Domasch, domasch@bbaw.de

Textredaktion
Dr. Mathias Boysen, boysen@bbaw.de

Fax: 030 20370 444
Url: www.gentechnologiebericht.de

Übersetzung
Alexander Zuckrow, Berlin

Realisation
TeilDrei Kommunikation, Dornburg

Berlin, März 2008

Diese Publikation erscheint mit Unterstützung der Senatsverwaltung für Bildung, Wissenschaft und Forschung des Landes Berlin und des Ministeriums für Wissenschaft, Forschung und Kultur des Landes Brandenburg.

Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften
Interdisziplinäre Arbeitsgruppe „Gentechnologiebericht“
Jägerstraße 22/23 10117 Berlin www.bbaw.de
www.gentechnologiebericht.de

Berlin-Brandenburg Academy of Sciences and Humanities
Interdisciplinary Research Group “Gene Technology Report”
Jägerstraße 22/23 10117 Berlin www.bbaw.de
www.gentechnologiebericht.de/gen/english-pages

