

KRANKHEITSBEGRIFF UND PRÄDIKTIVE GENTESTS

Monika Bobbert

1. EINLEITUNG

1.1 Ziele ärztlichen Handelns in Klinik und Forschung

Ärztliches Handeln in Klinik und Forschung zielt darauf ab, Leben zu erhalten, Gesundheit zu schützen, im Krankheitsfall zu therapieren oder Rehabilitationsmaßnahmen durchzuführen, um Gesundheit wiederherzustellen oder Beeinträchtigungen und Schmerzen zu lindern. Inwiefern sich prädiktive genetische Tests diesen unstrittigen Zielen ärztlichen Handelns und den üblichen ärztlichen Aufgabefeldern zuordnen lassen, wird im Folgenden untersucht.

1.2 Ethische Reflexion als integraler Bestandteil der Medizin

Ethische Reflexion ist notwendiger Bestandteil ärztlichen Entscheidens und Handelns, denn was für einen Menschen im Hinblick auf sein gesundheitliches Wohlbefinden gut oder welche Behandlung für einen Kranken hilfreich ist, kann nicht allein auf Grund empirisch-medizinischen Wissens geklärt werden. Auch die Frage, was Ärztinnen oder Ärzte tun oder lassen sollten, lässt sich nicht allein mit dem Hinweis auf eine „medizinische Indikation“ oder durch persönliches Fürguthalten beantworten. Die Medizinethik als praktisch-philosophische Disziplin reflektiert Handlungen und Haltungen aller Beteiligten unter dem Gesichtspunkt des moralisch Richtigen und Guten. Sie beinhaltet neben dem Einbringen eigener moralischer Überzeugungen und der Orientierung an der Berufsordnung eine ethische Reflexion, die sich philosophischer Begriffe, Unterscheidungen und Argumente bedient, um zu moralischen Urteilen zu gelangen. Dabei ist der medizinische Sachstand nicht nur Ausgangsbasis, sondern medizinisches Wissen und Experteneinschätzungen spielen an verschiedenen Punkten der Urteilsfindung immer wieder eine Rolle. Ethische Reflexion ist auf Freiwilligkeit und den guten Willen der Beteiligten angewiesen. Sie basiert auf vernünftig nachvollziehbaren und verallgemeinerbaren Normen und Argumenten, und die Geltung moralischer Urteile erfolgt durch die überzeugende Kraft des besseren Arguments.

1.3 Prädiktive Gentests und zukünftige Entwicklungen

Prädiktive Gentests machen Aussagen über gesunde Menschen bzw. über Menschen ohne akute klinische Symptome und zwar darüber, ob eine bestimmte Erkrankung in Zukunft sicher oder mit einer erhöhten Wahrscheinlichkeit auftreten wird oder ob sie Anlageträger für eine spezielle Mutation sind, die sie auch, ohne selbst zu erkranken, an Nachkommen weitergeben können. Durch diese Informationsmöglichkeit entsteht eine neue Personengruppe, die der „gesunden Kranken“. Künftig werden genetische Forschung und die Entwicklung klinisch anwendbarer Gentests in vielen medizinischen Fachrichtungen noch weiter zunehmen. Bürger(innen) und Patient(inn)en werden vermutlich häufiger auf die Möglichkeit einer genetischen Untersuchung, die sich durch eine familiäre Vorgeschichte nahe legt, hingewiesen. Weiterhin wären forschungsbedingte oder vom solidarischen Gesundheitssystem finanzierte Reihenuntersuchungen denkbar. Auch zeichnet sich in der klinischen Forschung bereits ab, dass künftig das gesamte Genom z.B. onkologischer Patient(inn)en analysiert werden wird, um krankheitsverursachende genetische Faktoren zu finden. Schließlich gibt es noch die Möglichkeit privat finanzierter genetischer Tests, die von Biotech-Firmen und Labors angeboten werden – häufig über das Internet.

Es werden also zunehmend mehr genetisch bedingte Dispositionen und Faktoren entdeckt und diagnostische Tests entwickelt werden. Die Frage der Entwicklung und des Einsatzes prädiktiver Gentests wird nicht wie herkömmlich nur Patienten und Ärzte beschäftigen, sondern auch andere Betroffene, gesellschaftliche Gruppen und Interessenvertreter. Denn mit Hilfe prädiktiver Gentests lassen sich Zwecke verfolgen, die über das traditionelle Aufgabenspektrum der Ärztinnen und Ärzte hinausgehen. Da es sich nicht mehr von selbst versteht, dass prädiktive Gentests zwingend im Rahmen des Gesundheitssystems angesiedelt sein sollten, muss der Zusammenhang zwischen Gentests und Krankheitsbegriff geklärt werden.

2. BESONDERHEITEN GENETISCHER INFORMATION

Ob genetische Informationen Besonderheiten birgt und von daher einer speziellen ethischen Reflexion bedarf, ist in der Debatte umstritten. Eine Gruppe vertritt die These, dass genetische Informationen sich nicht wesentlich von anderen Formen diagnostischer Informationen unterscheiden.¹ Demgegenüber vertritt eine andere Gruppe die These, dass genetische Informationen, vor allem prädiktive, einen besonderen Status hat, der neuen Anforderungen an das übliche ärztliche Vorgehen

1 Vgl. z.B. European Commission (2004), Kent (2003) und Wachbroit (1998).

stellt.² Diese Kontroverse ist von Bedeutung. Denn die Verneinung von Besonderheiten impliziert in Bezug auf das ärztliche Handeln, dass sich nichts am ärztlichen Auftrag, an der üblichen informierten Zustimmung des Patienten zu medizinischen Eingriffen und der dazu erforderlichen Art der ärztlichen Aufklärung und Beratung ändern würde. Mit anderen Worten wäre dann eine ethische Reflexion überflüssig. Im Unterschied dazu wird im Folgenden die These vertreten, dass Informationen aus molekulargenetischen Tests Charakteristika aufweisen, die ihre Sonderstellung in der Medizin gegenüber Informationen aus „konventionellen“ medizinischen Untersuchungen begründen. Durch welche Besonderheiten zeichnen sich nun genetische Informationen aus?³

Zum ersten ermöglichen genetische Informationen Aussagen über Krankheitsdispositionen bzw. Erkrankungsrisiken, obwohl die betreffende Person noch keine klinischen Symptome aufweist. Zum zweiten behalten sie ihre Aussagekraft über lange Zeiträume. Aus beidem ergibt sich ein gewissermaßen umfassenderes Vorhersagepotenzial als bei vielen symptombezogenen Diagnosen. Drittens bestehen genetische Informationen in der Regel aus Wahrscheinlichkeitsaussagen. Dies wiederum macht die Anwendung der Information auf den Einzelfall schwierig.⁴ Darüber hinaus besteht die Tendenz, den Informationsgehalt eines genetischen Befunds zu über- oder unterschätzen, da sich statistische Korrelationen nicht in Ja-Nein-Aussagen überführen lassen. Genetische Informationen sind in der Regel prognostisch unsicher, d.h. auch ein auffälliges Testergebnis bedeutet nicht zwangsläufig, dass die Krankheit auftreten wird – mit Ausnahme einiger weniger Erkrankungen mit kompletter Penetranz. Ebenso sind Zeitpunkt und Schweregrad zumeist offen oder lassen sich allenfalls gewissen Lebensphasen zuordnen. Ein positives Testergebnis kündigt also etwas an, was nicht eintreten muss und von dem auch meist nicht bekannt ist, wann genau es eintreten könnte. Viertens besteht in den meisten Fällen zwar die Möglichkeit einer Diagnostik, nicht aber einer Therapie. Letzteres trifft zwar auch auf andere Formen der Diagnostik bekannter Erkrankungen zu, doch besteht bei Gentests ein deutliches Ungleichgewicht zwischen Diagnostik und Therapie. Lediglich Vorsorgemaßnahmen lassen sich in einigen Fällen treffen, doch deren Wirksamkeit ist insbesondere bei multifaktoriell bedingten Erkrankungen eher gering. Weil konkrete medizinische Therapiemöglichkeiten meist fehlen und bei einem prädiktiven Gentest eine Erkrankung noch nicht manifest geworden ist, bleibt – die fünfte Besonderheit – den positiv Getesteten häufig nur die Möglichkeit, allgemeine Lebensveränderungen vorzunehmen oder das eigene gesundheitsrelevante Verhalten umzustellen. Spezielle, gerichtete Vorsorgemaßnahmen gibt es nur bei einigen wenigen genetisch bedingten Erkrankungen. Sechstens kann die Testung eines Individuums als „Ne-

2 Vgl. z.B. Hildt (2006), Schmidtke (2003), Deutscher Bundestag – Enquete-Kommission Recht und Ethik der modernen Medizin (2002), Ethik-Beirat beim Bundesgesundheitsministerium (2001), Chadwick (1997).

3 Vgl. für einige Aspekte im Folgenden Deutscher Bundestag – Enquete-Kommission Recht und Ethik der modernen Medizin (2002), S. 281–283.

4 Vgl. Bartram et al. (2000), bes. S. 5–50.

benefekt“ auch Informationen über Familienangehörige ergeben. Bei Gentests können außer dem „Patienten“ selbst weitere Personen betroffen sein, die durch andere Formen medizinischer Diagnostik normalerweise nicht tangiert sind. Siebentens können genetische Informationen unter Umständen für die eigene Familienplanung relevant werden, d.h. einen Bereich betreffen, auf den eine medizinische Diagnostik normalerweise nicht abzielt. Achtens können sich genetische Informationen auf „klassische Krankheiten“ beziehen, aber auch auf Merkmale, bei denen die Zuordnung zu Krankheit oder „unerwünschtem Merkmal“ strittig ist. Neuntens kann prädiktive genetische Information Anlass zu sozialer Stigmatisierung (z.B. bei der Partnerwahl) oder Diskriminierung am Arbeitsplatz oder im Versicherungswesen sein, obwohl die positiv getestete Person aktuell keine Beeinträchtigungen aufweist. Zehntens birgt genetische Information die Gefahr ethnischer Diskriminierung, da genetische Auffälligkeiten auch in Bezug auf ethnische Gruppen untersucht werden. So wurden bestimmte genetische Auffälligkeiten in bestimmten Ethnien häufiger gefunden – so etwa das Tay-Sachs-Syndrom, welches mit einer schweren geistigen Behinderung einhergeht, in der Gruppe des Ashkenazi-Juden. Eine Form der Blutarmut – Beta-Thalassämie – kommt auf Zypern sehr häufig vor und wird in ihrer Verbreitung der mediterranen Bevölkerung zugeordnet.

Zwar lassen sich für einige der aufgeführten Charakteristika durchaus Analogien aus der herkömmlichen Diagnostik und Krankheitslehre anführen. Doch die Besonderheit genetischer Informationen bei der prädiktiven genetischen Diagnostik ergibt sich zum einen durch die Summe der aufgeführten Charakteristika, zum anderen variiert sie aber auch mit der Art des getesteten Merkmals bzw. der Störung und der Art der „Prädiktion“.

3. FÜNF UNTERSCHIEDLICHE GRUPPEN VON GENTESTS

Gentests, so die implizite Vorgabe im Kontext der medizinischen Versorgung, beziehen sich auf Krankheiten. Doch sind Personen, die einen auffälligen genetischen Befund aufweisen, generell als krank zu bezeichnen? Wenn es um die Frage geht, welche Personen als krank oder aber lediglich Träger eines individuell oder gesellschaftlich erwünschten oder unerwünschten Merkmals zu betrachten sind, lassen sich mehrere Gruppen von Gentests bilden. Diese sind zum einen aktuell diagnostisch oder in unterschiedlicher Hinsicht prognostisch bzw. prädiktiv und zum anderen mehr oder weniger strittig, was das Krankheitsverständnis anbelangt:

1. Gentests zur *Diagnose* einer bereits bestehenden Erkrankung, z.B. der Eisenspeicherkrankheit (Hämatochromatose).
2. Gentests auf bestimmte *Merkmale*, die von Interesse sind, z.B. erblich bedingter Kleinwuchs.
3. Pharmakogenetische Tests zur Untersuchung, ob eine Person gut oder schlecht *auf ein wichtiges Medikament ansprechen* wird.

4. Prädiktive Gentests zur Ermittlung einer genetischen *Disposition für eine Erkrankung*, d.h. einem erhöhten Erkrankungsrisiko, z.B. bei Mutationen auf den BRCA 1/2-Genen, welche mit Brust- und Eierstockkarzinomen in Verbindung gebracht werden.
5. Prädiktive Gentests zur Ermittlung von *Trägereigenschaften, die sich nicht auf die getestete Person selbst auswirken*, gegebenenfalls aber auf Nachkommen, z.B. eine heterozygot vorliegende Cystische Fibrose, die einem autosomal-rezessiven Erbgang folgt.

Gemeinsam ist diesen verschiedenen Formen von Gentests, dass sie genetische Auffälligkeiten feststellen können. Dies bedeutet nicht von vornherein, dass jeder Mensch mit einer genetischen Auffälligkeit als krank zu bezeichnen ist. Doch wie lässt sich zwischen Krankheit und Gesundheit eine Grenze ziehen? Zudem ist unklar, ob die Frage nach der Unterscheidung von Krankheit und Gesundheit eine Frage der Argumentation oder der Definitions- und Entscheidungsmacht ist.

4. „GUTE GENE, SCHLECHTE GENE“: MÖGLICHKEITEN DER UNTERSCHIEDUNG VON KRANKHEIT UND GESUNDHEIT

Wer sollte nun über den Einsatz eines Gentests entscheiden und wie ließe sich dies begründen?

4.1 Subjektiver Krankheitsbegriff

Zum ersten könnte man auf das Selbstbestimmungsrecht der Bürger(innen) oder Patient(inn)en verweisen: Jeder Betroffene sollte selbst bestimmen, welche genetischen Informationen er wünscht und wie er damit umgehen möchte. Diese Position geht mit einem subjektiven oder gesellschaftlich verankerten Krankheitsbegriff einher, d.h. ob ein genetischer Test sich auf eine Krankheit oder ein (un)erwünschtes Merkmal bezieht, ist in das Ermessen der jeweiligen Person gestellt oder ergibt sich aus persönlichen und gesellschaftlichen Wertungen. Ärztinnen und Ärzte oder auch kommerzielle Anbieter genetischer Tests müssten dem Wunsch einer Person nach genetischer Diagnostik und Information nachkommen.

Zum zweiten könnte man auf den Arztvorbehalt und die informierte Zustimmung der Testperson verweisen. Dies impliziert, dass Gentests nur im Rahmen der medizinischen Versorgung durchgeführt werden sollten. Da sich das ärztliche Handeln auf Diagnose, Prognose, Therapie und Prävention von Krankheiten bezieht, wirft dieses Vorgehen die Frage nach der Grenzziehung zwischen Krankheit und Gesundheit auf.

4.2 Medizinische Klassifikationssysteme

Üblicherweise ordnet die Medizin über differenzierte Diagnoseschlüssel konkrete Fälle spezifischen Krankheits- und Störungsbildern zu und greift hierfür auf operationalisierte Kriterien zurück. Man könnte also auch genetisch auffällige Befunde in bestehende Klassifikationssysteme aufnehmen. Doch letztlich wäre dann das Verfahren der Aufnahme neuer Phänomene in ein Klassifikationssystem das Kriterium dafür, ob etwas als Krankheit gälte oder nicht.

4.3 Statistische Normabweichung

In der Medizin besteht ein breiter Konsens dahingehend, dass der so genannte biomedizinische Krankheitsbegriff, der sich naturwissenschaftlich-positivistischen Annahmen und Methoden verbunden weiß, als empirisch, objektiv verifizierbar, und folglich als rein deskriptiv und wertneutral zu gelten habe:⁵ Krankheit wird hier entweder auf Grund einer Abweichung beobachtbarer biologischer, biochemischer oder physikalischer Messwerte von einem statistischen Mittelwert diagnostiziert.

Fasst man Krankheit als Abweichung einer beobachtbaren Variablen von einer statistischen Norm auf, wird ein Untersuchungsergebnis im Hinblick auf statistische Bezugswerte, also relativ zur Verteilung der Variablenmesswerte in einer Bezugsgruppe, interpretiert. Dabei fungieren als Norm die verschiedenen statistischen Mittelwertmaße oder ein definierter Wertebereich einer Wahrscheinlichkeitsverteilung. Doch nur ein bereits bestehendes Vorverständnis von Krankheit und Gesundheit macht eine geleitete Auswahl derjenigen Phänomene oder Variablen, die in der klinischen oder humangenetischen Praxis oder Forschung betrachtet werden, möglich. Des Weiteren ist bei den verschiedenen Varianten des statistischen Mittelwerts wie auch bei Wertebereichen von Wahrscheinlichkeitsverteilungen der Bereich festzulegen, innerhalb dessen Abweichungen noch als „normale“ Variationen gelten.⁶ Diese Definition des Wertebereichs lässt sich nicht ohne Bezugsnahme auf ein externes inhaltliches Kriterium vornehmen. Dass ebenso die Richtung der Abweichung eine Rolle spielen kann, zeigt sich in der Praxis dort, wo man „instinktiv“ dazu neigt, Abweichungen in die eine Richtung als krank und in die andere Richtung als besonders gesund zu deuten, so etwa bei einem Sehvermögen von 120 Prozent. Die Festlegung eines statistischen Normbereichs erfordert ein „unabhängiges“ bzw. „externes“, d.h. inhaltlich gefülltes Kri-

5 Vgl. z.B. Boorse (1975) und (1977), Daniels (1985), Scadding (1988), Walters/Gage Palmer (1997). Die Vorstellung der Möglichkeit eines objektiven, d.h. wertneutralen, Krankheitsbegriffs vermitteln auch Engelhardt (1989), bes. S. 646, Brockhaus (1989) und Eser et al. (1989).

6 Vgl. z.B. den durch Wachstumshormone bedingten Stoffwechsel. Eine auch inhaltlich interessante Frage ist darüber hinaus, wie die statistische Normalität bestimmt wird, da es verschiedenartige Mittelwertsmaße z.B. Median, Standardabweichung, Varianz etc. gibt.

terium für den als gesund zu bezeichnenden Zustand, welches keine statistische Methode liefern kann. Die Begrenztheit des Verständnisses von Krankheit als Abweichung von einer statistischen Norm zeigt sich u.a. an weitverbreiteten Krankheiten wie z.B. Arteriosklerose oder Kariesbefall der Zähne: der Vergleich mit einer repräsentativen Zufallsstichprobe würde die wenigen Menschen mit einem kariesresistenten Gebiss als krank ausweisen. Von einem naiven Auffinden „ontologischer“ Krankheitsentitäten kann also nicht die Rede sein.

4.4 Abweichung vom speziestypischen biologischen Funktionieren

Der Tatsache, dass sich vor allem in der klinischen Medizin Krankheit und Gesundheit nicht immer mit statistischer Normalität gleichsetzen lässt,⁷ trägt eine zweite Variante eines so genannten empirischen Verständnisses von Krankheit und Gesundheit Rechnung: Krankheit als Abweichung vom speziestypischen Funktionieren eines Organismus.⁸ Dieses in der Medizin gängige biomedizinische Krankheitsverständnis hat der Medizinteoretiker Christopher Boorse auf den Punkt gebracht: Jede Abweichung vom biologischen Funktionieren eines typischen Mitglieds einer Spezies ist als Krankheit zu betrachten.⁹ Ergänzend zum ausschließlich statistischen Normalitätsbegriff führt er als „externes“ Kriterium das biologische Funktionieren eines typischen Mitglieds einer Spezies ein. Krankheit im Sinne biologischer Funktionsstörungen entweder des ganzen Körpers oder eines seiner Teile seien vor dem Hintergrund physiologischen und anatomischen Wissens über den „normalen“ Bauplan und die dementsprechenden Funktionen einer Spezies empirisch und in diesem Sinne objektiv feststellbar. Entsprechend seiner naturteleologischen bzw. evolutionsbiologischen Sichtweise verhält sich der biologische Organismus mit seinen hierarchisch aufgebauten Funktionen auf jeder Ebene zielgerichtet. Letztlich sei jeder Organismus auf die höchsten Ziele Überleben und Reproduktion – individuell oder speziesbezogen – ausgerichtet. Durch Krankheit, d.h. verschiedenste Arten von Funktionsstörungen, werde das

- 7 Als Beispiel: Das zufällig durch eine Röntgenaufnahme sichtbar gewordene doppelte Nierenbecken einer Niere wird als harmlose Abnormität aufgefasst, da sie die Organfunktion nicht beeinflusst.
- 8 Das auch an empirische Maße geknüpfte Verständnis von Gesundheit als standardmäßige Anpassungsfähigkeit eines Organismus an seine Umgebung ist eher in der Biologie verbreitet, das in der klinischen Medizin in der Vergangenheit einflussreiche Konzept von Gesundheit im Sinne eines Funktionierens homöostatischer Regulierungsmechanismen passt auf zahlreiche physiologische Prozesse, doch sind viele Lebensfunktionen nicht-homöostatischer Natur, ja sie können teilweise als gleichgewichtsstörend interpretiert werden, so z.B. Wahrnehmung, Fortbewegung, Reproduktion. Um diese somatischen „Funktionen“ zu integrieren, müssten homöostatische Prozesse auf externe „biologische“ Ziele hin bewertet werden. Vgl. Boorse (1977), S. 549 f. M. E. trifft die im Folgenden gegen das Modell des speziestypischen Funktionierens vorgebrachte Kritik in weiten Zügen auch auf diese beiden Varianten des Krankheitsverständnisses zu.
- 9 Vgl. Boorse (1975) und (1977).

Effizienzniveau einer untergeordneten Funktion oder aber des ganzen Organismus' reduziert.

Die „normalen“ Funktionen oder das speziestypische Design als Ganzes lassen sich jedoch nicht ohne externe Werturteile über die höheren Ziele der menschlichen „Natur“ entwerfen. Ob wir als moralische Subjekte Ziele wie Fortpflanzung und Überleben verfolgen sollten, stellt eine moralische Entscheidung dar und kein Naturgesetz. Der Mensch kann und soll durchaus auch andere Ziele verfolgen. Werden diese so genannten „natürlichen“ Ziele des Menschseins nicht nochmals eigens begründet, liegt ein naturalistischer Fehlschluss vor, und die Frage nach der Unterscheidung von Krankheit und Gesundheit bleibt unbeantwortet.

Diese Einsicht ist nicht neu. Bereits einer der „Väter“ der Einführung der naturwissenschaftlichen Methode in die Medizin, Rudolf Virchow, machte 1854 im „Handbuch der speciellen Pathologie und Therapie“ auf eine Schwierigkeit aufmerksam, die jede Krankheitsklassifikation betrifft:

„Es besteht kein wesentlicher Unterschied zwischen physiologischen und pathologischen Gesetzen [...]. Was wir Krankheit nennen, ist nur eine Abstraction [sic], ein Begriff, womit wir gewisse Erscheinungscomplexe [sic] des Lebens aus der Summe der übrigen heraussondern, ohne dass in der Natur selbst eine Sonderung bestände.“¹⁰

Doch wie sollen wir „die Erscheinungscomplexe des Lebens [...] heraussondern“? Die beiden vermeintlich wertneutral-empirischen Krankheitsdefinitionen reichen offensichtlich nicht aus.

4.5 Pragmatische Übereinkunft zwischen Arzt, Patient und Gesellschaft

Die jüngere Medizingeschichte hat gezeigt, dass diese Sonderung in der Medizin sowohl durch biostatistische oder biofunktionale Krankheitsbegriffe, wie oben angedeutet, als auch durch Krankheitsbegriffe, die auf gesellschaftlichen Wertungen beruhen, geschieht.¹¹ So besteht die Möglichkeit, dass zwischen Arzt, Patient und Gesellschaft eine Art Aushandlungsprozess stattfindet. Dementsprechend vertreten beispielsweise die Medizinethiker Honnefelder/Lanzerath und Wiesing einen „pragmatischen“ Krankheitsbegriff. Nach Honnefelder/Lanzerath sucht ein Mensch aufgrund einer subjektiven Störung seines Wohlbefindens, welche er unter Einfluss gesellschaftlicher, kultureller und naturwissenschaftlicher Komponenten als Krankheit interpretiert, Hilfe beim Arzt.¹² Der Arzt, dessen berufsständisches Handeln traditionell auf Heilung, Linderung und Prävention ausgerichtet ist, unternimmt im Rahmen der Arzt-Patient-Beziehung diagnostische Bemühungen, die auf die Möglichkeit einer Therapie bezogen sind, und „handelt“ in

10 Virchow (1854a), S. 1.

11 Vgl. z.B. Lanzerath (2000), bes. S. 89–254 und Rothschild (1975).

12 Vgl. Honnefelder (1996) und Lanzerath/Honnefelder (1998).

einem bestimmten sozio-kulturellen Umfeld mit dem Patienten „aus“, ob dieser als krank anzusehen ist.

Wiesing stellt das subjektive Erleben eines beeinträchtigten Menschen noch stärker in den Vordergrund.¹³ Wie bereits Hesslow¹⁴ sieht er keine praktische Notwendigkeit für einen allgemeinen Krankheitsbegriff. Aus Toleranz gegenüber unterschiedlichen Lebensentwürfen soll sich das ärztliche Handeln am Kriterium der „authentischen Selbsteinschätzung“¹⁵ eines Menschen ausrichten. Medizinische Handlungen haben dementsprechend einerseits „instrumentelle“ Funktion, sofern sie – unter der Bedingung einer gewissen Erfolgswahrscheinlichkeit – dabei helfen, individuelle Lebenspläne zu erfüllen. Eingeschränkt werden die subjektiven Wünsche andererseits durch rollenbedingte und konsensfähige medizinethische Verpflichtungen, nämlich die Prinzipien „Benevolenz“ und „Schadensvermeidung“.

Implizite Wertungen eines vermeintlich naturwissenschaftlich-deskriptiven Krankheitsbegriffs zu vermeiden und subjektives Krankheitserleben ernst zu nehmen, ist gemeinsames Anliegen dieser pragmatischen Optionen. Beide setzen jedoch individuelle und gesellschaftliche Maßstäbe nicht klar in ein Verhältnis zueinander und weisen die mit den Maßstäben verbundenen Wertungen nicht weiter argumentativ aus. Indem Honnefelder sich hinsichtlich des ärztlichen Telos einerseits auf die standesethische Tradition beruft und andererseits die faktische Festlegung dessen, was als krank gilt, in die jeweilige Arzt-Patient-Beziehung verlagert, ist der Krankheitsbegriff offen für den Einfluss impliziter gesellschaftlicher und individueller Wertungen und erlaubt nur bedingt Grenzziehungen.¹⁶ Zudem bleibt unklar, ob beim „Aushandeln“ von Krankheit in der Arzt-Patient-Beziehung im Konfliktfall die subjektive Selbstinterpretation des Patienten, der jeweilige Arzt mit seiner subjektiven Interpretation des beruflichen Auftrags oder eine weithin „übliche“ ärztliche Praxis den Ausschlag geben sollten.

Wiesings Konzept, welches das subjektive Krankheitsempfinden in den Mittelpunkt stellt, erlaubt zwei Lesarten: Entweder hat die Medizin jedem „authentischen“, wie auch immer gearteten Wunsch eines Individuums nach Hilfe nachzukommen – lässt man einmal das Problem außer acht, dass die individuelle Selbsteinschätzung nicht losgelöst von gesellschaftlichen Bedingungen erfolgt und sich daher die Frage stellt, wie Fremdbestimmung verhindert werden kann. Oder aber die Medizin füllt als Korrektiv subjektiver Empfindungen die bei Wiesing inhaltlich unbestimmt gelassenen Prinzipien „Benevolenz“ und „Schadensvermeidung“

13 Vgl. Wiesing (1998).

14 Vgl. Hesslow (1993).

15 Wiesing (1998): Als Negativkriterien nennt er kurzfristige und getrübe Selbsteinschätzung sowie Selbsttäuschung.

16 Auch die traditionellen und in diesem Sinne normativen ärztlichen Ziele sind interpretationsbedürftig. Dies zeigt sich beispielsweise in der Humangenetik, wenn man versucht, das traditionelle ärztliche Ziel der Krankheitsprävention vom Ziel der umfassenden Optimierung genetischen Materials abzugrenzen.

mit weitergehenden „externen“ Zielkriterien auf, welche dann jedoch eingehender Begründung bedürften.

Krankheit wäre entsprechend diesen Überlegungen ein Produkt aus subjektiver Beeinträchtigung, biofunktionaler Störung und medizinisch-gesellschaftlicher Übereinkunft.¹⁷ Doch hier besteht die Tendenz, dass der Krankheitsbegriff zum Vehikel gesellschaftlich unerwünschter Merkmale wird. Wie müsste demgegenüber ein Kriterium aussehen, welches die Unterscheidung zwischen behandlungsbedürftigen Krankheiten und gesellschaftlich erwünschten oder unerwünschten Merkmalen zu leisten vermag? Es müsste ein vernünftig nachvollziehbarer, verallgemeinerbarer Maßstab sein, der zumindest nicht unmittelbar auf gesellschaftlichen und zeitgebundenen Wertungen beruht. Eine sechste Möglichkeit der Legitimation, die nun skizziert wird, versteht sich als Rekonstruktion des ethischen Anliegens der Medizin und baut gleichzeitig auf einem allgemein nachvollziehbaren Kriterium auf, welches nicht direkt von gesellschaftlichen Wertungen abhängig ist.

5. DAS KRITERIUM DER ALLGEMEIN NOTWENDIGEN VORAUSSETZUNGEN DER HANDLUNGSFÄHIGKEIT IN BEZUG AUF GENTESTS

Die Unterscheidung zwischen Krankheit und nicht krankheitsrelevanten Merkmalen kann das Kriterium der allgemein notwendigen Bedingungen der Handlungsfähigkeit leisten. Dieses handlungstheoretische Kriterium in Anlehnung an den Philosophen Alan Gewirth¹⁸ wird im Folgenden erläutert:

Jeder von uns handelt, d.h. wir verfolgen bewusst und freiwillig selbst gesetzte Ziele. Kein Mensch kann seinem Handeln entgehen, denn er kann nicht beschließen, nicht zu handeln. Auf irgendeine Weise werden wir immer Ziele verfolgen, die uns wichtig sind, mag es sich auch um noch so geringfügige Zielsetzungen handeln. Überhaupt zu handeln ist also eine grundlegende Dimension des Menschseins. Als Handelnde brauchen wir notwendig bestimmte allgemeine Voraussetzungen, so genannte Güter: Jeder Mensch braucht, um individuell gesetzte Ziele zu verfolgen, die Güter Freiheit, Leben, physische Integrität, geistiges Gleichgewicht, Bewegungsfreiheit, Wissen über handlungsrelevante Fakten, die Möglichkeit, Bildung zu erwerben und noch einige andere grundlegende Güter.

Wenn nun ein biophysiolgisches oder psychisches Phänomen diese allgemeinen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit einschränkt, dann sollte diese Symptomatik nach Möglichkeit beseitigt werden. Je nachdem, ob und in welchem Ausmaß die allgemeinen Handlungsvoraussetzungen betroffen sind, müsste man einen Menschen dann als krank bezeichnen und gegebenenfalls behandeln. Der bio-statistische bzw. der bio-funktionale Krankheitsbegriff wird also zu Grunde

17 Vgl. Lanzerath et al. (1998) oder Wiesing (1998).

18 Vgl. Bobbert (2000) für die Verknüpfung des ethischen Ansatzes mit dem Krankheitsbegriff und für den ethischen Absatz Gewirth (1978) und Steigleder (1992).

gelegt, doch dann nochmals auf die allgemein notwendigen Handlungsvoraussetzungen des Menschen bezogen. Für die Bestimmung von „Krankheit“ im Einzelfall sind im Weiteren auf verschiedenen Ebenen noch Interpretationen erforderlich: So besteht, wie bereits erwähnt, auf der Ebene der Benennung der Inhalte der handlungsnotwendigen Güter Interpretationsbedarf. Wie sind beispielsweise die elementaren Güter „physische Integrität“ und „geistiges Gleichgewicht“ zu verstehen? Erst nach einer Präzisierung kann geprüft werden, ob eine „Normabweichung“ oder „Funktionsstörung“ genau diese handlungsrelevanten Güter beeinträchtigt.

In Bezug auf genetische Tests, die eine statistische Normabweichung ergeben, stellt sich nun die Frage, wann ein genetisch „auffälliger“ Befund „Krankheitswert“ hat.

5. 1 Priorität von Phänotyp und klinischen Symptomen

Erst einmal ist zwischen Genotyp und Phänotyp zu unterscheiden. Primär relevant sind der Phänotyp und klinische Symptome, denn nur die Auswirkungen am Phänotyp beeinträchtigen die allgemeinen Voraussetzungen unserer Handlungsfähigkeit. Je stärker und wahrscheinlicher ein auffälliger genetischer Befund mit Beeinträchtigungen am Phänotyp in Zusammenhang steht und diese Beeinträchtigungen die allgemeine Handlungsfähigkeit betreffen, desto eindeutiger handelt es sich um eine Krankheit. Eine genetische Krebsdisposition, die sich in Form von Tumorzellen klinisch manifestiert, bedroht in gravierender Weise die Grundgüter Leben, physische Integrität und psychisches Gleichgewicht.

Zudem ist mit Blick auf das Kriterium der grundlegenden Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit auch von Bedeutung, wie hoch die Expressivität einer genetischen Auffälligkeit ist. In der Genetik bezeichnet die Expressivität den erwarteten Schweregrad einer Erkrankung oder klinischen Symptomatik.

Durch die Priorität des Phänotyps muss sich der Blick auf die Aussagekraft prädiktiver Gentests richten. Gentests stellen in der Regel statistisch signifikante Korrelationen zwischen Genotyp und Phänotyp fest, sie liefern also Wahrscheinlichkeitsaussagen. Ob ein kausaler Zusammenhang besteht, ist meist nicht klar, denn häufig ist nicht bekannt, welche Prozesse und Faktoren zur Ausprägung am Phänotyp führen, zumal von komplexen Wechselwirkungen zwischen Genotyp und Umgebung auszugehen ist.

Positive Testergebnisse zeigen mit anderen Worten zwar an, dass ein mehr oder weniger erhöhtes Risiko für das Auftreten einer bestimmten Krankheit besteht. Der Begriff „Prädisposition“, im Grunde ein Pejorativ des Begriffs „Disposition“, für eine Erkrankung bedeutet beispielsweise, dass eine Person eine erhöhte „Empfänglichkeit“ oder Anfälligkeit für diese Erkrankung hat. Prädiktive Gentests können also meist nicht ankündigen, dass eine Krankheit auf jeden Fall eintreten wird, sondern nur ein erhöhtes Erkrankungsrisiko feststellen.

Außerdem variiert die Testqualität, was Zuverlässigkeit und Irrtumswahrscheinlichkeit der Ergebnisse anbelangt. Die molekulargenetische Forschung ent-

deckt vielleicht interessante genetische Faktoren. Doch im Anschluss daran müssen erst einmal genetische Tests entwickelt werden, deren Einsatz sich durch eine hohe Validität, d.h. Testqualität rechtfertigt. Es kann jedoch sein, dass ein Gentest aus verschiedensten Gründen nicht genau misst und daher viele falsch positive und falsch negative Ergebnisse beinhaltet.

Außerdem lässt sich mit einem prädiktiven Gentest meist nicht bestimmen, ob und wann eine Erkrankung auftritt und welchen Verlauf sie nehmen wird. Wohl kann eine genetische Beratung das individuelle Risiko einer Person etwas präzisieren – etwa durch das Einholen von Zusatzinformationen, beispielsweise anderer phänotypischer medizinischer und auch sozialer Parameter des Getesteten oder seiner Familienangehörigen.

Sehr viele prädiktive Gentests liefern nur wenig krankheitsrelevante Informationen, so z.B. die Analyse von Genen, die in Zusammenhang mit der spät auftretenden Form der Demenz gebracht werden. Diskutiert wird besonders eine bestimmte Form des in den Fettstoffwechsel involvierten Apolipoprotein-E-Gens (APOE), das APOE-Epsilon-4-Allel.¹⁹ Menschen mit zwei solcher Allele haben ein höheres Erkrankungsrisiko als solche mit keinem oder nur einem Allel. Insgesamt entwickeln aber nur etwa 10 Prozent der homozygot für APOE-Epsilon-4 getesteten Personen eine Demenz und das auch erst in höherem Alter. Umweltfaktoren wie sozialer Status, stimulierende Lebensbedingungen, Ernährung, Körpergewicht, Blutfettkonzentrationen, Diabetes und körperliche Aktivität modulieren das Erkrankungsrisiko. Das durch eine geringe Korrelation zwischen genetischer Auffälligkeit und klinischer Symptomatik angezeigte geringfügig höhere Risiko für eine Demenz, noch dazu in fernerer Zukunft liegend, würde die Rede von einer diagnostizierten Krankheit nicht erlauben.

In seltenen Fällen jedoch erlauben Gentests auch zu fast 100 Prozent treffsichere Vorhersagen, so etwa bei der dominant vererbten Chorea Huntington. Der hohen Penetranz dieser monogen-autosomalen Erkrankung entspricht eine große prognostische Sicherheit des entsprechenden Gentests, was jedoch für die meisten anderen genetisch (mit)bedingten Erkrankungen nicht gilt. Gleichwohl lässt sich auch in diesem Fall bei einem positiv getesteten jungen Erwachsenen fragen, ob er zum Zeitpunkt der Diagnosestellung bereits krank ist. Denn Chorea Huntington gibt es zwar in früher oder später ausbrechenden Varianten, doch meist zeigen sich klinischen Symptome erst ab dem vierten Lebensjahrzehnt. Ein junger Mensch wäre in den allgemein notwendigen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit trotz des genetischen Befunds auf absehbare Zeit nicht beeinträchtigt. Insofern könnte man angesichts der hohen Penetranz und Expressivität allenfalls von einer bevorstehenden Erkrankung sprechen.

19 Vgl. Kollek/Lemke (2008), S. 105–109. Dort werden auch noch andere Beispiele für multifaktoriell bedingte Erkrankungen erläutert.

5.2 Auffälligkeit am Phänotyp: Krankheit oder Merkmal?

Demgegenüber haben genetische Befunde, die die allgemeinen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit nicht beeinträchtigen, so z.B. erblicher Zwergwuchs oder ein schlechtes räumliches Vorstellungsvermögen, keinen Krankheitswert, weil es sich, wenn überhaupt, um sehr leichte Einschränkungen des allgemeinen Handlungsvermögens handelt. Auch ein erblich bedingter frühzeitiger Haarverlust bei Männern wird nicht als Krankheit gelten können, selbst wenn das Ereignis phänotypisch feststellbar ist. Zwar können die genannten Merkmale im Alltag auffällig oder störend sein, doch hindern sie die betroffenen Personen nicht generell daran, sich Ziele zu setzen und diese zu verfolgen. Davon abgesehen ließe sich das Umfeld ändern, so dass die betreffenden „Behinderungen“ nicht mehr oder zumindest weniger ins Gewicht fallen würden.

Manche genetische Tests beziehen sich also nicht auf den Kerngehalt der Medizin, der darin besteht, Menschen in Bezug auf Krankheit zu helfen. Für das Anliegen der Unterscheidung von Krankheit und Gesundheit ist wichtig, dass das Kriterium der allgemein notwendigen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit eine graduelle Abstufung möglich macht und insofern zwischen behandlungsbedürftiger Krankheit und auffälligem Merkmal zu unterscheiden vermag.

5.3 Pharmakogenetische Auffälligkeiten

Betrachtet man genetische Befunde, die mit Reaktionen auf spezielle Medikamente in Verbindung gebracht werden, mit dem Kriterium der allgemein notwendigen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit, haben diese keinen Krankheitswert. Wohl können genetische Tests, die beispielsweise nach Markern suchen, die vermutlich mit einem guten oder schlechten Ansprechen auf ein Pharmakon zusammenhängen, für die angemessene Behandlung eines Patienten nützlich sein. Doch ein Patient, der ein bestimmtes Medikament nicht verträgt oder nicht darauf reagiert, wäre zumindest nicht auf Grund dieser Tatsache als krank zu bezeichnen. Vielmehr müsste nach Möglichkeit ein anderes Medikament eingesetzt oder für solche Fälle entwickelt werden.

5.4 Verbindung zwischen Prädisposition und klinischen Symptomen

Prädiktive Gentests liefern meist nur probabilistische Informationen. Wann ist eine genotypische Prädisposition als Krankheit zu bezeichnen? Zunächst ist zu klären, ob eine hohe oder aber eher sehr geringe Wahrscheinlichkeit besteht, dass sich eine statistisch festgestellte genetische Auffälligkeit am Phänotyp zeigen wird. Wenn eine hohe Korrelation besteht oder mit anderen Worten eine hohe Penetranz, und wenn der Erkrankungszeitpunkt voraussichtlich in naher Zukunft liegen wird, kann man die Verbindung zwischen den klinischen Symptomen des Phänotyps und dem probabilistischen Testbefund als „sehr eng“ bezeichnen und

unter bestimmten Bedingungen von einer Krankheit sprechen. So weiß man in Bezug auf einige seltene Formen des hereditären kolorektalen Karzinoms, z.B. die familiäre adenomatöse Polyposis (FAP), dass sich auf Grund der hohen Penetranz und Expressivität im jungen Erwachsenenalter mit sehr großer Wahrscheinlichkeit Karzinome bilden werden. Sobald aber nicht mehr beide Bedingungen, nämlich die hohe Korrelation und die zeitliche Nähe des Auftretens einer Erkrankung gegeben sind, lässt sich die Frage, ob die betreffende Person krank ist, meist nicht mehr mit Ja beantworten.

Bei den meisten genetisch auffälligen Befunden handelt es sich um eher niedrige Korrelationen zwischen Genotyp und Phänotyp. Genetische Auffälligkeiten, die z.B. in Zusammenhang mit zumeist multifaktoriell bedingten Herz-Kreislauf-Erkrankungen gebracht werden, sollten gar nicht oder nur mit größter Zurückhaltung als krank bezeichnet werden. Ebenso ist eine Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs, die zum Beispiel mit Mutationen in den BRCA1/2-Genen in Zusammenhang steht, noch nicht als Krankheit zu bezeichnen. Denn lediglich 60 bis 80 Prozent der positiv getesteten Frauen entwickeln im Laufe ihres Lebens Brustkrebs.²⁰ Allein die Tatsache, dass die prognostischen Zahlen schwanken und dass sie im Laufe des vergangenen Jahrzehnts immer wieder korrigiert wurden, zeigt, dass ein auffälliger genetischer Befund ohne klinische Manifestation nicht als Krankheit gewertet werden sollte.

5.5 Heterozygote Überträgerereigenschaften

Diagnostische Tests, die einem autosomal-rezessiven Erbgang folgende Gendefekte aufzeigen, mögen zwar unter Umständen für die Familienplanung relevant sein. Aber die Betroffenen selbst sind in ihren allgemeinen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit meist nicht bedroht. Die Träger solcher genetischer Auffälligkeiten wären daher nicht als krank zu bezeichnen und bedürften keiner medizinischen Intervention – immer vorausgesetzt, bei ihnen selbst gibt es keine oder nur minimalen klinischen Effekte. So sind beispielsweise heterozygote Träger der Beta-Thalassämie, die im Mittelmeerraum verbreitet ist, nicht als krank zu bezeichnen, ebenso wenig Personen, bei denen eine Cystische Fibrose heterozygot vorliegt – sofern diese nicht mit – was trotz Rezessivität in seltenen Fällen vorkommt – klinischen Beschwerden einhergeht.

20 Vgl. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (2004), S. 3.

6. ZWISCHENFAZIT ZUM KRITERIUM DER ALLGEMEIN NOTWENDIGEN VORAUSSETZUNGEN DER HANDLUNGSFÄHIGKEIT

Insgesamt wird mit dem vorgestellten Krankheitsbegriff deutlich, dass das medizinische Wissen und Tun sich nicht allein an biologischen Funktionen oder Korrelationen ausrichten kann, sondern implizite Wertungen eigens auszuweisen sind. Das Zielkriterium der Wiederherstellung oder des Erhalts der allgemein notwendigen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit eines Menschen vermag einen solchen Ausweis liefern. Um das argumentative Leistungsvermögen diese Kriteriums zu zeigen, wurde die Frage nach dem Unterschied zwischen Krankheit und Merkmal in Bezug auf unterschiedliche Gruppen von Gentests und dazu passende Einzelbeispiele erläutert. Wohl handelte es sich größtenteils um monogenetisch bedingte Erkrankungen oder Dispositionen, also in gewisser Weise „einfache“ genetisch (mit)bedingte Erkrankungen. Selbstredend wird die Anwendung des Kriteriums der allgemeinen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit bei anderen genetisch (mit)bedingten Erkrankungen nicht immer zu einer eindeutigen Zuordnung führen. Gleichwohl bietet das aufgeführte ethische Kriterium mit seinen Ausdifferenzierungen einen Bewertungsmaßstab, der auch in schwierigen Fällen etliche Vorentscheidungen erlaubt und zumindest in der Lage ist, die Urteilsbereiche zu umreißen, gegebenenfalls den weiteren Argumentationsbedarf aufzuzeigen und anschlussfähige Zusatzargumente zu entwickeln.

Ärztinnen und Ärzte müssen zu einer vernünftig nachvollziehbaren Grenzziehung zwischen Gesundheit und Krankheit beitragen. Ansonsten würde die Medizin ihr Handeln am Ziel gesellschaftlich erwünschter oder unerwünschter genetischer Merkmale ausrichten. Humangenetische Diagnostik, Therapie und Forschung müssen also zunächst die Frage nach Krankheit und Gesundheit beantworten können:

Zum ersten ist festzuhalten: Ob sich eine untersuchte genetische Auffälligkeit als Krankheit bezeichnen lässt, kann die Bezugnahme zu den allgemein notwendigen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit klären. Dieses Kriterium erlaubt sowohl eine grobe Grenzziehung zwischen Erkrankungen und Merkmalen als auch eine Bewertung des Schweregrads der zu erwartenden Störung: wie stark werden die allgemein notwendigen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit vermutlich eingeschränkt sein und wann wird dieses „Ereignis“ eintreten?

Zum zweiten ist nach der prognostischen Sicherheit eines Gentests zu fragen. Die Aussagekraft prädiktiver Gentests hängt von zahlreichen Faktoren ab, unter anderem von der Penetranz des Genotyps und der Fehlerquote des Tests. Ein prädiktiver Gentest, der eine „Prädisposition“ feststellt, die nur in einem geringen Prozentsatz faktisch zu einer Erkrankung führt, muss sich fragen lassen, ob er misst, was er zu messen vorgibt, d.h. ob er sich auf ein krankheitsrelevantes genetisches Korrelat bezieht.

Zum dritten ist zu fragen, in welchem Zeitraum der Ausbruch der vorhergesagten Erkrankung zu erwarten ist. Korrespondiert ein genetischer Befund eindeutig mit aktuellen klinischen Beeinträchtigungen, ist der Fall klar. Auch dann, wenn ein genetischer Befund mit klinisch auffälligen Vorboten einhergeht, die in

definierter Zeit und mit großer Sicherheit zum Ausbruch der Erkrankung führen werden (etwa Darmpolypen bei positiv auf FAP getesteten Personen), kann von Krankheit die Rede sein. Ähnliches gilt, wenn eine sehr hohe prognostische Sicherheit und gleichzeitig eine enge zeitliche Nähe zum „Ausbruch“ der Erkrankung bestehen.

Sobald die Erkrankung jedoch in weiterer Ferne liegt, ist ein Mensch mit einem auffälligen genetischen Befund nicht zwingend als krank zu bezeichnen, zumal dann, wenn die prognostische Sicherheit bzw. Penetranz der festgestellten genetischen Störung nicht hoch ist.

7. OFFENE ETHISCHE FRAGEN ZUM EINSATZ VON GENTESTS

Bislang stand die Unterscheidung zwischen Krankheit und Gesundheit im Vordergrund. Nach einer begründeten Grenzziehung zu suchen, ist wichtig. Denn wenn in der medizinischen Versorgung etwas als Krankheit bezeichnet wird, hat dies bestimmte Implikationen. So hat die Zuschreibung von Krankheit Aufforderungscharakter: Hilfe und Schutz sind erforderlich und medizinische Therapie- und Präventionsmöglichkeiten sind zu entwickeln, sofern sie noch nicht zur Verfügung stehen. Wird hingegen eine genetische Auffälligkeit als gesellschaftlich (un)erwünschtes Merkmal bezeichnet, wären andere Konsequenzen zu ziehen.

Das Kriterium der Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit impliziert, dass nur dann, wenn bei einem Individuum die allgemein notwendigen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit aktuell beeinträchtigt oder in naher Zukunft bedroht sind, ein genetischer Test legitim ist – denn dann richtet er sich auf eine Krankheit. Darüber hinaus müssen aber noch weitere ethische Kriterien erfüllt sein, um den Einsatz genetischer Tests im Gesundheitswesen begründen zu können.

7.1 Vorhersagekraft und Behandlungsmöglichkeiten: Das Beispiel „Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs“

Seit Mitte der 1990er Jahre gibt es Nachweismethoden für Veränderungen der BRCA 1/2-Gene, die mit einem erhöhten Risiko für Brust- oder Eierstockkrebs einhergehen. Inzwischen sind mehrere hundert Mutationen beim BRCA1-Gen und beim BRCA2-Gen bekannt.²¹ Doch lassen sich diese vielfältigen Genveränderungen nicht alle durch einen Gentest erkennen. Weiterhin ist ungewiss, wie viele der Mutationen überhaupt schädlich sind, da man noch zu wenig über den Zusammenhang von Mutation und Erkrankung weiß. Außerdem könnten für die Entstehung von Brustkrebs Mutationen auf anderen, noch nicht bekannten Genen ver-

21 Vgl. Bartens (1999), S. 37–53, Bartram et al. (2000), S. 68ff, Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (2004).

antwortlich sein. Nach heutigem Kenntnisstand ist Brustkrebs jedoch in weniger als 5 Prozent der Fälle erblich mitbedingt.

Die circa 15-jährige Forschungsgeschichte zu den BRCA1/2-Genen zeigt, dass zahlreiche der durch Gentests feststellbaren Mutationen als „Brustkrebsgene“ überschätzt worden sind.²² Zu hoch angesetzte Voraussagen zur Erkrankungs-wahrscheinlichkeit führten im Fall eines positiven Gentests dazu, dass in den 1990er Jahren zu häufig die sehr eingreifenden „Präventionsmaßnahmen“, d.h. eine Amputation der Brüste oder Entfernung der Eierstöcke, durchgeführt wurden. In vielen Fällen wären regelmäßige oder etwas intensiviertere Vorsorgeuntersuchungen, was aber für alle Frauen aufgrund der hohen Prävalenz von Brustkrebs-erkrankungen ratsam wäre, der Aussagekraft des Gentestergebnisses angemessener gewesen. Da es inzwischen Studien zur Frage der Effizienz prophylaktischer Mast- und Ovarrektomien gibt, werden heute diese tiefgreifenden „Präventionsmaßnahmen“ gezielter und seltener empfohlen. Andererseits aber können auch falsch negative Testaussagen eine Sicherheit vortäuschen, die es in Bezug auf Brustkrebs für Frauen generell nicht gibt. Somit sollte ein negativer Gentest in seinem Informationswert nicht überschätzt werden.

Dieser Blick in die jüngere Vergangenheit der prädiktiven Genetik zeigt, dass ein Gentest die grundlegenden Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit auch einschränken statt sichern kann. Daher ist jeweils genau zu begründen, wann ein Gentest eingesetzt werden sollte. Die genetische Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs ist ein Beispiel dafür, dass die Zuschreibung von Krankheit zu rasch erfolgen kann, und dass ein genetischer Test nur bei einer entsprechenden familiären Vorgeschichte und nach gezielter Beratung und Weiterbetreuung durch ärztliche und psychologische Fachleute empfehlenswert ist. Zugleich sollte in diesen Fällen das Recht der Patientinnen auf Nichtwissen angesichts nicht zufriedenstellender Präventionsmöglichkeiten eine wichtige Rolle spielen.

7.2 Vorhersagekraft und Behandlungsmöglichkeiten:

Das Beispiel „Familiäre Adenomatöse Polyposis“

Die Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP) ist eine selten auftretende Form des erblichen Dickdarmkrebses. Höchstens ein Prozent aller Dickdarmkarzinome lässt sich auf FAP zurückführen. Der Gentest, der eine sehr hohe Vorhersagekraft besitzt, zeigt Mutationen auf dem APC-Gen, welches auf Chromosom 5 liegt. Die Genmutation geht einher mit dem Auftreten hunderter von Polypen im gesamten Dickdarmbereich, die unbehandelt fast immer (häufig ab dem vierten Lebensjahrzehnt, in selteneren Fällen jedoch auch schon ab dem Jugendalter) in einen bösartigen Tumor übergehen. Eine frühzeitige Operation, bei der Dickdarm (und ggf. Enddarm) entfernt werden, kann hier lebensrettend sein. Nach einem gewissen Zeitraum können die meisten Patienten wieder normale Nahrung zu sich nehmen

22 Vgl. Bartens (1999), S. 37–53.

und trotz eines künstlichen Darmausgangs ein relativ unbeeinträchtigt soziales und berufliches Leben führen.

Die mit der Genmutation einhergehende Lebensbedrohung und die mit der fast vollständigen Penetranz des Gens einhergehende hohe Vorhersagekraft des Gentests in Kombination mit einer wirksamen, wenn auch sehr eingreifenden Behandlungsmöglichkeit sprechen dafür, dass Ärzte Familienangehörigen eine molekulargenetische Analyse empfehlen. Auf diese Weise lassen sich die Anlageträger in den betroffenen Familien frühzeitig erkennen und einem gezielten Vorsorgeprogramm zuführen. Familienangehörige ohne genetische Auffälligkeit müssen sich diesem Vorsorgeprogramm nicht unterziehen. Zur Vorsorge gehören Enddarm- und Dickdarmspiegelung oder Röntgenuntersuchungen des Dickdarms. Das Vorliegen einer FAP-Mutation als Krankheit zu bezeichnen, selbst wenn noch keine Tumorbildung erfolgt ist, liegt zumindest ab dem Zeitpunkt nahe, ab dem Darmpolypen diagnostizierbar sind, da dann eine „Grundlage“ sowie zeitliche Nähe zur Tumorentwicklung besteht. Die Tatsache, dass neben hoher Vorhersagekraft des Gentests eine wirksame Prävention bzw. Therapie besteht, bedeutet, dass der Umgang mit diesem Gentest ähnlich wie mit „konventionellen“ diagnostischen Maßnahmen ausfallen kann. Das Recht auf Nichtwissen des Patienten muss hier nicht in besonderer Weise problematisiert werden, es sei denn, die Tumorbildung wäre erst in einem größeren zeitlichen Abstand zu erwarten. Nur in letztgenanntem Fall könnte man darauf warten, dass sich unter Umständen noch neue Therapiekonzepte ergeben.

7.3 Vorhandensein von Vorsorge- und Therapiemaßnahmen

Den Möglichkeiten der genetischen Diagnostik stehen oft nur geringe Therapie- und Präventionsmöglichkeiten gegenüber. Dieses Missverhältnis wirft ethische Fragen auf: zum einen die Frage, welche Formen der Therapie eine genetische Diagnostik legitimieren oder sogar erforderlich machen, zum anderen die Frage, unter welchen Bedingungen diagnostische Maßnahmen, ohne dass therapeutische Möglichkeiten bestehen, zu rechtfertigen sind.

Traditionell ist das ärztliche Handeln auf die Ziele Heilung, Linderung und Prävention von Krankheiten gerichtet. Zur Heilung und Linderung von Erkrankungen gibt es vielfältige medizinische Interventionsmöglichkeiten. In manchen Fällen, etwa zur Verhütung eines Herzversagens bei Herzinsuffizienz, lassen sich konkrete, auf hohen Korrelationszusammenhängen basierende „präventive“ medizinische Maßnahmen durchführen, z.B. die Implantation eines Defibrillators. Normalerweise stellt die Diagnostik die Voraussetzung für eine den Regeln der Kunst angemessene Therapie dar. Sie ist also kein Selbstzweck, sondern letztlich instrumentell, indem diagnostische Maßnahmen der Verfolgung der genannten ärztlichen Ziele Heilung und Linderung dienen. Diagnostik mit dem Ziel der Prävention beinhaltet, dass eine konkrete und wirksame Präventionsmaßnahme existiert. Sobald es eine wirksame und nicht über Gebühr riskante oder nebenwirkungsreiche medizinische Therapie gibt, ist es nicht nur zulässig, sondern sogar

geboten, die entsprechenden diagnostischen Maßnahmen durchzuführen – um dem Patienten nach Möglichkeit zu helfen. Auch das Kriterium der allgemein notwendigen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit erfordert es, diagnostische Möglichkeiten, die sich an den vorhandenen medizinischen Therapiemöglichkeiten orientieren, einzusetzen – gilt es doch, diese Voraussetzungen zu schützen, zu erhalten oder wiederherzustellen. Was aber rechtfertigt einen prädiktiven Gentest?

Wenn sich eine Krankheit vorhersagen lässt, für die keine medizinische Therapie oder Prävention existiert, muss sich die Diagnostik auf andere Weise rechtfertigen – möglicherweise durch hohe Relevanz für das psychische Befinden oder die Lebensführung. Zugleich kommt dem Recht auf Nichtwissen dann größere Bedeutung zu als im üblichen therapeutischen Kontext. Das Recht auf Nichtwissen beinhaltet das Recht einer Person, ihren genetischen Status nicht erfahren zu müssen.²³ Es wird im Zusammenhang mit den neueren Entwicklungen molekular-genetischer Forschung und klinischer Anwendung deswegen intensiv diskutiert, weil die herkömmlichen Gründe für die Mitteilung einer Diagnose (Sicherheit der klinischen Diagnose, medizinische Handlungsoptionen wie Prävention, Therapie oder aber Aufklärung über das nahe Lebensende) bei Gentests oft nicht gegeben sind.

7.4 Ärztliche Aufklärung und Stellenwert der Information

Wenn Betroffene Schwierigkeiten haben, den Zusammenhang zwischen Genotyp und Phänotyp sowie Wahrscheinlichkeitsaussagen über Erkrankungsrisiken zu verstehen und wenn die Tendenz besteht, die Relevanz solcher Aussagen zu überschätzen oder falsche Schlüsse zu ziehen, was das „genetische“ Selbstverständnis, die künftige gesundheitliche Verfassung oder den Lebensweg angeht,²⁴ dann müssen sich Ärztinnen und Ärzte in Aufklärung und Beratung diesen Problemen widmen, und es müssen professionelle Beratungskontexte geschaffen werden.

7.5 Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen

Darüber hinaus sind weitere ethische Fragen zu klären, die im Folgenden zwar genannt seien, deren Reflexion den Rahmen dieses Beitrags jedoch sprengen würde: Wenn ein Gentest lediglich probabilistische Information generiert, muss geklärt werden, wann dies als „Wissen“ gelten sollte und aus welchem Grund. Erst dann wäre das Recht auf Wissen oder Nichtwissen einschlägig.

Wenn weder Therapie noch Prävention möglich sind, ein Gentest sich also nicht durch aktuelles medizinisches Handeln rechtfertigen lässt, ist die Frage, ob ein prädiktiver Gentest Informationen zu Gesundheitsrisiken generieren kann, die

23 Vgl. zum Recht auf Nichtwissen ausführlicher Chadwick (1997).

24 Vgl. z.B. Porz (2008).

für die allgemeinen Voraussetzungen der Handlungsfähigkeit relevant sind. Eine gegebenenfalls schlechte Prognose oder Lebensbedrohung wäre eine Information, die wichtig für zukünftige Handlungen ist. Denn auf dem Boden falscher Tatsachen lassen sich selbst gesetzte Ziele und Zwecke nicht erreichen. Je nach Konkretheit der Lebensbedrohung – etwa, weil eine bestimmte onkologische, kardiologische oder neurologische Erkrankung vorliegt, deren progredienter Verlauf absehbar ist – sollte ein Patient auf Grund seines Rechts auf Wissen in Kenntnis gesetzt werden. Weniger klar ist der Umgang mit anderen Risikofaktoren, die zu einem sehr viel höheren Grad nicht individualisierbare Wahrscheinlichkeitsaussagen darstellen. Hier wird auch das Recht auf Nichtwissen wichtig.

7.6 Rechte Dritter

Wenn, wie dies bei genetischen Diagnosen oft der Fall ist, Dritte vom Testergebnis betroffen sein können, ist ebenso deren Recht auf informierte Zustimmung bzw. deren Recht auf Nichtwissen angemessen zu berücksichtigen.²⁵ Normalerweise bezieht sich das ärztliche Handeln immer auf den Patienten bzw. Ratsuchenden. Sein individuelles gesundheitliches Wohl und sein Selbstbestimmungsrecht über Körper und Psyche stehen im Vordergrund. Doch bei der prädiktiven genetischen Diagnostik verändert sich die Konstellation: Durch den Gentest einer Einzelperson kann unter Umständen Wissen über andere Familienangehörige entstehen. Außerdem muss man bei manchen Erkrankungen für eine präzisere genetische Analyse andere Familienmitglieder testen. Auch in der genetischen Forschung ist über den Probanden hinaus oft die ganze Familie Forschungsgegenstand.

Somit ist der Wunsch nach Wissen eines Patienten möglicherweise an die Bereitschaft anderer Familienangehöriger geknüpft, zur Familienanamnese beizutragen und ebenso etwas über die genetische Konstitution zu erfahren. Zudem könnten neben dem Patienten oder Probanden Dritte, die potenziell von der genetischen Information betroffen sind, ihr Recht auf Wissen oder auf Nichtwissen geltend machen, sobald sie erfahren, dass genetische Überlegungen angestellt werden.

Folglich muss das klassische Vertrags- und Fürsorgeverhältnis zwischen Arzt und Patient erweitert gedacht werden. So rechtfertigt z.B. nicht allein der Wunsch eines Patienten nach einem prädiktiven Gentest unbeschadet eine Testung. Sobald Dritte in ihrem Recht auf Wissen oder Nichtwissen berührt sein könnten, tragen Arzt und Patient auch Verantwortung für die angemessene Berücksichtigung der berechtigten moralischen Interessen dieser dritten Personen. In einem ärztlichen Informations- und Beratungsgespräch sollten daher mögliche Interessenskonflikte, was das Einholen und Weitergeben genetischen Wissens anbelangt, erörtert werden. Ärztlicherseits erfordert dies, familiendynamische Prozesse zu kennen und

25 Vgl. u.a. Rehmann-Sutter/Scully (2008).

sich zu ethischen Konfliktkonstellationen verhalten zu können.²⁶ Eine Aufgabe des ärztlichen Gesprächs könnte darin bestehen, mit demjenigen, der sich einem Gentest unterziehen möchte, die einzelnen Schritte des Informierens und Anfragens der Angehörigen zu planen. Gegebenenfalls könnte auch ein gemeinsames Gespräch geführt werden, um eine für alle akzeptable Lösung bzgl. Testung oder Nicht-Testung zu finden.

Viele empirische Fragen in Bezug auf mögliche kognitive oder emotionale Reaktionen und Verhaltensweisen von Ratsuchenden und Angehörigen angesichts genetischer Informationen über Erkrankungsrisiken, Dispositionen oder Vulnerabilitäten müssen noch genauer erforscht werden. Erste sozialwissenschaftliche Studien zeigen, dass sich Familienbeziehungen durch genetisch-probabilistische Informationen durchaus ändern. So können bei negativ Getesteten neben dem Gefühl der Erleichterung auch „Überlebensschuldgefühle“ auftreten, bei den positiv Getesteten Trauer und Verzweiflung oder gravierende Änderungen des Lebensplans.²⁷ Weiterhin können innerhalb des größeren Verwandtschaftszusammenhangs einzelne Stränge oder Personen stigmatisiert und für eine „Erbkrankheit“ verantwortlich gemacht werden.²⁸

Offensichtlich sind unterschiedlichste Reaktionen und Konsequenzen denkbar, gleichzeitig aber liegt das soziale Familiengeschehen nach einer „Freisetzung des genetischen Wissens“ zunächst außerhalb der Kontrolle der Ärzt(inn)e(n) und Forschenden. Da sich emotionale Reaktionen von Probanden oder Familienmitgliedern nicht vorhersagen lassen, sollten jeweils geeignete Strukturen und Fachleute, beispielsweise ein unabhängiges psychologisches Begleitungsangebot, zur Verfügung stehen, um auch Angehörige zu beraten und gegebenenfalls starke individuelle Reaktionen oder Familienkonflikte aufzufangen.

7.7 Rechte Minderjähriger

Nochmals besondere ethische Fragen wirft die Möglichkeit prädiktiver Gentests im Kindesalter auf. Wenn Eltern stellvertretend und zum Wohl ihres Kindes darüber entscheiden, ob ein genetischer Test durchgeführt werden soll, urteilen sie darüber, welches Wissen ihr Kind in Zukunft haben wird. Die Durchführung eines Gentests wird irreversibel Wissen hervorbringen, so dass das Kind später nicht mehr das Nichtwissen wählen kann. Vor dem Hintergrund der oben angestellten Überlegungen wäre eine genetische Testung unstrittig, wenn folgende Faktoren in der Summe erfüllt sind: die Krankheit droht bereits im Kindesalter aufzutreten (Kriterium der zeitlichen Nähe), die prognostische Aussagekraft des Tests ist

26 Vgl. z.B. Steiner et al. (2009).

27 Vgl. z.B. Stieber Roger (2004), bes. S. 167, S. 170.

28 Vgl. z.B. Schmedders (2004), S. 213: Ein von FAP Betroffener berichtet aus einem Gespräch mit seinem Bruder: „Entweder ist der Defekt da, man brauch jetzt nur noch ein Blut von dir zu holen, dann kannst du mit dem schon mal abgleichen, weil weil den Defekt haben wir von Mama bekommen, äh, Mamas Defekt äh muss also in der Hinsicht auch bei dir sein [sic].“

hoch, die Früherkennung birgt Vorteile gegenüber einem Abwarten klinischer Symptome bzw. die Diagnose kann ausschließlich über eine genetische Diagnostik erfolgen, und es gibt eine hilfreiche Therapie, so z.B. beim Familiären Medullären Schilddrüsenkarzinom oder bei der Familiären Adenomatösen Polyposis. Strittig sind Fälle, in denen eine Krankheit erst ab dem Erwachsenenalter auftreten kann. Die genetische Information birgt hier oft nur wenig oder keinen medizinischen bzw. gesundheitsrelevanten therapeutischen Nutzen für das Kind, wohl aber auf Seiten des Kindes einen Verlust an Wahlfreiheit, was sein Erwachsenenalter anbelangt. Hinzu kommt, dass Laien dazu tendieren, probabilistische Aussagen als Ja-Nein-Aussagen aufzufassen. Gerade bei Erkrankungen mit geringer Penetranz könnten Eltern ihr Kind auf Grund des Wissens um genetische Faktoren in bestimmte, nur scheinbar für es richtige Lebenszusammenhänge lenken. Die Erziehung durch Eltern und Angehörige könnte zudem von Vorurteilen oder Stigmatisierungen beeinflusst werden, die aus dem genetischen Befund resultieren. Natürlich wären auch positive Folgen denkbar, bei einem negativen Testergebnis die Beruhigung der Eltern oder bei einem positiven Testergebnis eine früh beginnendes Antizipieren einer später möglichen Erkrankung.

Bei Gentests ohne präventive oder therapeutische Optionen im Kindes- und Jugendalter sollte „das Recht des Kindes auf eine offene Zukunft“ respektiert werden, d.h. sie sollten nicht durchgeführt werden.²⁹ In Anlehnung an Feinberg unterscheidet Davis vier Arten von Rechten des Kindes:³⁰ Einige Rechte haben Erwachsene und Kinder gemeinsam, etwa nicht getötet zu werden. Dann gibt es Rechte, die normalerweise nur Kindern zukommen. Diese „Abhängigkeitsrechte“ resultieren aus der Abhängigkeit des Kindes von Anderen, was Nahrung, Unterkunft und Schutz anbelangt. Drittens gibt es Rechte, die nur durch Erwachsene ausgeübt werden können, z.B. die freie Religionsausübung. Schließlich gibt es Rechte, die Feinberg „rights in trust“ nennt. Hierbei handelt es sich um Rechte, die für das Kind bewahrt bleiben müssen, bis es erwachsen ist. Diese Rechte können Erwachsene verletzen, indem sie Möglichkeiten des Kindes vorwegnehmen, so dass das Kind, wenn es das Erwachsenenalter erreicht, diese nicht mehr ausüben kann. Ein Beispiel ist die Reproduktion. Obwohl ein kleines Kind physisch das Recht auf Reproduktion nicht ausüben kann, darf es nicht unfruchtbar gemacht werden, d.h. sein Abwehrrecht muss mit Blick auf das Erwachsenenalter respektiert werden. Das Recht auf eine offene Zukunft beinhaltet ebenso, das Recht des Kindes auf Privatheit zu antizipieren und nicht vorab zu verletzen.

Nach Davis, die insbesondere die ethische Relevanz genetischen Wissens für Kinder betrachtet, beinhaltet das Recht auf eine offene Zukunft auch, dass die Freiheit des Kindes in seinem Lebensentwurf bewahrt bleibt. Dem Kind sollte ein von genetischem Wissen unbeeinträchtigter Selbstentwurf möglich sein. Letztlich kann einem Kind nur durch das Unterlassen von Gentests, die keine präventiven

29 Vgl. Feinberg (1980).

30 Vgl. Davis (1997), bes. S. 9.

oder therapeutischen Konsequenzen haben, die künftige Wahl der Entscheidung erhalten bleiben.

7.8 Einsatz von Gentests als Ergebnis der Zusammenführung ethisch relevanter Aspekte

Anhand der oben diskutierten Beispiele und nachfolgend aufgeführten ethischen Fragen zeigt sich, dass erst eine Verknüpfung der Unterscheidung von Krankheit und Gesundheit mit ethisch relevanten Aspekten eine Antwort auf die Frage erlaubt, ob ein bestimmter prädiktiver Gentest von Ärzt(inn)en angeboten werden sollte. Die Bewertung der relevanten Aspekte erfolgt entsprechend ihrem „Gewicht“ und ihrer Summation, es ergibt sich eine „Je-desto“- Argumentation. Im vorliegenden Beitrag konnten zahlreiche der ethisch relevanten Fragen allerdings nur cursorisch diskutiert werden. Zusammenfassend lässt sich an dieser Stelle sagen: Prädiktive genetische Information ermöglicht Aussagen über Erkrankungen und Krankheitsdispositionen in der Zukunft, obwohl die Testperson noch keine klinischen Symptome aufweist. Damit birgt genetische Information im Vergleich zu anderen medizinischen Informationen ein in Bezug auf die Zukunft erhöhtes Vorhersagepotenzial und behält ihre Aussagekraft über lange Zeiträume. Sie hat probabilistischen Charakter, ist oft ohne therapeutische oder wirksame präventive Konsequenz, kann aber Bedeutung für die Lebensplanung haben.³¹

Für die Frage, ob ein prädiktiver Gentest von ärztlicher Seite angeboten werden sollte, sind folgende Aspekte aus ethischer Sicht relevant: Lässt sich zwischen Krankheit und gesellschaftlich erwünschten Merkmalen unterscheiden und anhand welcher Kriterien? Wie hoch ist die Sicherheit des Wissens oder mit anderen Worten: Wie steht es um die Validität des Tests, die Penetranz der festgestellten genetischen Faktoren, die Kausalität bzw. Multifaktorialität der Erkrankung? Gibt es wirksame und für das Wohl der Betroffenen zuträgliche präventive oder therapeutische medizinische Maßnahmen? Welche „Lebensrelevanz“ könnten die genetischen Informationen für die Ratsuchenden selbst oder für ihre Angehörigen haben, und wie wäre dies zu bewerten? Wie sind genetische „Vorbelastungen“, die sich auf die Nachkommen auswirken könnten, zu bewerten? Inwiefern lässt sich das Recht auf Wissen und auf Nichtwissen aller von einem Gentest Betroffenen wahren?

31 Vgl. u.a. Rehmann-Sutter (2007).

8. VERÄNDERUNG DES AUFGABENBEREICHS DER MEDIZIN DURCH PRÄDIKTIVE GENETISCHE DIAGNOSTIK

Die Frage eines Für und Wider des Arztvorbehalts in Bezug auf genetische Tests wurde im vorliegenden Beitrag nicht ausführlich diskutiert. Vielmehr wurde der Arztvorbehalt angesichts der Aufgabenstellung, zwischen Krankheit und Gesundheit begründet unterscheiden zu wollen, vorausgesetzt. Aber auch die Art der Information, die Komplexität ihrer Interpretation und die Notwendigkeit einer professionellen Beratung angesichts hoher individueller und gesellschaftlicher Brisanz sprechen für den Arztvorbehalt. Setzt man diesen voraus, ergeben sich allerdings neue Aufgaben für Ärztinnen und Ärzte.

8.1 Interventionsmöglichkeiten:

Lebensberatung statt medizinischer Therapie und Prävention

Genetische Information über ein erhöhtes Erkrankungsrisiko hat eine gewisse „Lebensrelevanz“, d.h. sie kann für die Lebensführung des Betroffenen bedeutsam sein. Doch bislang hat sich die Medizin kaum mit dem weiten Bereich der Lebensplanung und Lebensgestaltung befasst, sofern sich nicht aus einer bestehenden Erkrankung heraus Fragen ergaben. Der Umgang mit potenziellen Erkrankungsereignissen in der fernerer Zukunft ist hingegen typisch für die prädiktive genetische Diagnostik.

Lässt sich also eine Veränderung des Aufgabenbereichs der Medizin durch die prädiktive genetische Diagnostik behaupten? Eine verneinende Antwort würde hervorheben, dass medizinische Diagnostik zwangsläufig manchmal ohne therapeutische Konsequenzen bleibt. Von einem erweiterten Aufgabenbereich der Medizin könnte also keine Rede sein. Eine bejahende Antwort würde auf eine ärztliche Beratung hinweisen, die im Zusammenhang mit Gentests anders ausfallen sollte als sonst: Beratung im Zusammenhang mit prädiktiven genetischen Tests ist in der Hauptsache Lebensberatung – eine in dieser Tragweite neue ärztliche Aufgabe, für die spezielle Beratungskompetenzen erforderlich sind.

Wenn keine bio-medizinische Therapie möglich ist, könnte das als Handlungsvoraussetzung erforderliche Nichtverminderungsgut „handlungsrelevantes Wissen für die Zukunft“ betroffen sein. Doch dafür wäre zunächst einmal zu klären, inwieweit Information über ein Erkrankungsrisiko, das großteils mit hoher prognostischer Unsicherheit einhergeht, überhaupt im engeren Sinne handlungsrelevant sein könnte.

8.2 Konsequenzen für das ärztliche Handeln in Klinik und Forschung

Ärztinnen und Ärzte müssen zu einer vernünftig nachvollziehbaren Grenzziehung zwischen krank und gesund beitragen. Ansonsten würde die Medizin ihr Handeln

am Ziel gesellschaftlich erwünschter oder unerwünschter genetischer Merkmale ausrichten.

Gentests und genetische Forschung sollten nicht ohne kompetente ärztliche Information und Beratung über genetische Zusammenhänge und deren Stellenwert erfolgen. Nur so kann die Selbstbestimmung der Personen, die einen Test wünschen, angemessen verwirklicht werden. Anders als sonst im therapeutischen Kontext ist neben dem Recht auf Wissen das Recht auf Nichtwissen zentral. Das Recht auf Nichtwissen zu bedenken und kommunikativ umzusetzen, stellt eine Herausforderung für ärztliche Aufklärungs- und Beratungsgespräche dar. Bei der prädiktiven Diagnostik gibt es anders als in der klassischen Arzt-Patient-Beziehung mehrere Betroffene. Der Arzt hat (neben den Betroffenen selbst) eine gewisse moralische Verantwortung dafür, dass durch genetische Diagnostik dritte Personen nicht geschädigt werden. Ein Beratungsgespräch über das Ob und Wie prädiktiver Diagnostik muss daher nicht in jeder Hinsicht nondirektiv sein. Vielmehr sind die Rechte Dritter einzubringen und mit der Person, die einen Gentest wünscht, zu erörtern. Insbesondere sollten Ärztinnen und Ärzte gegebenenfalls advokatorisch die Rechte von Kindern bezüglich prädiktiver Gentests vertreten.

Die prädiktive genetische Diagnostik wird in Forschung und klinischer Praxis zunehmend mehr Raum einnehmen. Nicht mehr nur Humangenetiker(innen) werden Informations- und Beratungsgespräche führen, sondern Ärzt(inn)e(n) verschiedenster Fachgebiete.³² Diese Gespräche mit dem Patienten haben, solange es wenig präventive oder therapeutische Maßnahmen gibt, den Charakter einer Lebensberatung. Darauf müssen sich Ärztinnen und Ärzte bzw. die Einrichtungen der Gesundheitsversorgung vorbereiten.

Genetische Testergebnisse beziehen sich auf Individuen, aber auch auf ethnische Gruppen und können zu individuellen, familiären oder gesellschaftlichen Diskriminierungen führen.³³ Ärzt(inn)e(n), Bürger(innen) und der Gesetzgeber müssen sensibel für diese Gefahren sein und wirksame Vorkehrungen treffen. Insbesondere die Einführung genetischer Reihenuntersuchungen (etwa ein genetisches Screening Neugeborener auf Cystische Fibrose oder Screenings zu weit verbreiteten Erkrankungen wie Altersdemenz) bedürfen einer differenzierten ethischen Problemanalyse und gesellschaftlichen Debatte.³⁴ Genetische Faktoren, die keine phänotypischen Auswirkungen haben, sondern lediglich in Bezug auf Nach-

32 Das Gendiagnostikgesetz von 2009, Abschn. 2, § 7, sieht neben dem Arztvorbehalt eine humangenetische Zusatzqualifikation vor: „Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nur durch Ärztinnen oder Ärzte und eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden.“

33 Vgl. u.a. Kollek/Lemke (2008), S. 191ff.

34 Vgl. Moyer et al. (2008).

kommenschaft relevant sind, bergen nochmals eigene Problemstellungen, die sowohl individual- als auch sozialetisch zu reflektieren sind.³⁵

Es zeichnet sich ab, dass in Forschung und klinischer Praxis bald routinemäßig Genomanalysen vorgenommen werden können, da die bislang bestehenden technischen und finanziellen Hürden überwunden sind. Nicht mehr nur einzelne Genorte und Dispositionen werden gezielt untersucht, sondern viele krankheits- und merkmalsbezogene Informationen können einer Genomanalyse entnommen werden. Neue Probleme der Vertraulichkeit personenbezogener Gesundheitsdaten, der Datensicherheit sowie des Rechts auf informierte Zustimmung bzw. des Rechts auf Nichtwissen angesichts einer großen Menge möglicher Informationen stellen sich in Bezug auf Humanbiobanken und den Umgang mit darin gespeicherten oder bereits analysierten Bioproben und Krankenakten.³⁶

Eine „Genetisierung“ von Forschung und Gesellschaft und damit auch des individuellen Selbstverständnisses kann zu einer gesellschaftlichen Engführung und zu einer deterministischen Sicht des Menschen führen. Dem sollte durch die Förderung unterschiedlicher wissenschaftstheoretischer Paradigmen und durch eine anthropologisch-sozialwissenschaftlich vielfältige und multidisziplinäre Sicht auf den Menschen vorgebeugt werden.³⁷

LITERATUR

- AIKEN, W./LAFOLLETTE, H. (Hrsg.) (1980): *Whose child? Children's rights, parental authority, and state power.* Totowa, N.J.
- BARTENS, W. (1999): *Die Tyrannei der Gene. Wie die Gentechnik unser Denken verändert.* München.
- BARTRAM, C. R./BECKMANN, J. P./BREYER, F./FEY, G./FONATSCH, C./IRRGANG, B./TAUPITZ, J./SEEL, K.-M./THIELE, F. (2000): *Humangenetische Diagnostik. Wissenschaftliche Grundlagen und gesellschaftliche Konsequenzen.* Berlin.
- BOBBERT, M. (2000): Die Problematik des Krankheitsbegriffs und der Entwurf eines moralisch-normativen Krankheitsbegriffs im Anschluss an die Moralphilosophie von Alan Gewirth. In: *Ethica* 8, 4, S. 405–440.
- BOORSE, C. (1975): On the distinction between disease and illness. In: *Philosophy and Public Affairs* 5, 1, S. 49–68.
- BOORSE, C. (1977): Health as a Theoretical Concept. In: *Philosophy of Science* 44, S. 542–573.
- BROCKHAUS (1989): *Die Enzyklopädie, Stichwort „Gesundheit“.* 19. Auflage. Mannheim.
- CHADWICK, R. (1997): Das Recht auf Wissen und das Recht auf Nichtwissen aus philosophischer Sicht. In: Petermann et al. (1997), S. 195–208.
- DANIELS, N. (1985): *Just Health Care.* Cambridge.

35 Vgl. für die ethischen Probleme z.B. den gesellschaftlichen und staatlichen Umgang mit der rezessiv-vererbten Erkrankung Beta-Thalassämie auf Zypern: Schüle, Christian: Kinder nur nach Gentest, in: *DIE ZEIT* 8/2001, S. 33. Oder: Baby ohne verändertes Brustkrebsgen geboren (nach In-Vitro-Fertilisation und Präimplantationsdiagnostik). In: *Der Spiegel*, 09.01.2009.

36 Vgl. Deutscher Ethikrat (2010) sowie Nationaler Ethikrat (2004).

37 Anne Behnecke danke ich für Hinweise aus der Humangenetik.

- DAVIS, D. S. (1997): Genetic dilemmas and the child's right to an open future. In: *The Hastings Center Report*, Vol. 27, 2, S. 7–15.
- DEUTSCHER ETHIKRAT (2010): *Humanbiobanken für die Forschung*. Berlin.
- DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK (2004): *Indikationskriterien für die Krankheit Familiärer Brust-/Eierstockkrebs (BRCA1/BRCA2)*. 16.04.2004.
- DEUTSCHER BUNDESTAG (Hrsg.) (2002): *Enquete-Kommission Recht und Ethik der modernen Medizin. Schlussbericht* Berlin.
- DÜWELL, M./MIETH, D. (Hrsg.) (1998): *Ethik in der Humangenetik. Die neueren Entwicklungen der genetischen Frühdiagnostik aus ethischer Perspektive*. Tübingen.
- ENGELHARDT, D. v. (1989): Stichwort „Krankheit“. In: Eser et al. (1989), S. 645–659.
- ESER, A./LUTTEROTTI VON, M./SPORKEN, P. (Hrsg.) (1989): *Lexikon Medizin, Ethik, Recht*. Freiburg i.Br.
- ETHIK-BEIRAT beim Bundesgesundheitsministerium (2001): *Prädiktive Gentests. Eckpunkte für eine ethische und rechtliche Orientierung*. Berlin.
- EUROPEAN COMMISSION (2004): *25 Recommendations on ethical, legal, and social implications on genetic testing*. European Commission. Brussels.
- FEINBERG, J. (1980): The child's right to an open future. In: Aiken/LaFollette (1980), S. 124–153.
- GEWIRTH, A. (1978): *Reason and morality*. Chicago.
- HILDT, E. (2006): *Autonomie in der biomedizinischen Ethik. Genetische Diagnostik und selbstbestimmte Lebensgestaltung*. Frankfurt/M., New York.
- HESSLOW, G. (1993): Do we need a concept of disease? In: *Theoretical Medicine* 14, S. 1–4.
- HIRSCHBERG, I./GRIEBLER, E./LITTIG, B./FREWER, A. (Hrsg.) (2009): *Ethische Fragen genetischer Beratung. Klinische Erfahrung, Forschungsstudien und soziale Perspektiven*. Frankfurt/M. u.a.
- HONNEFELDER, L./MIETH, D./PROPPING, P./SIEP, L./WIESEMANN, C. (Hrsg.) (2003): *Das genetische Wissen und die Zukunft des Menschen*. Berlin.
- KOLLEK, R./LEMKE, T. (2008): *Der medizinische Blick in die Zukunft. Gesellschaftliche Implikationen prädiktiver Gentests*. Frankfurt/M., New York.
- KENT, A. (2003): Consent and confidentiality in genetics: whose information is it anyway? In: *Journal of Medical Ethics* 29, S. 16–18.
- LANZERATH, D. (2000): *Krankheit und ärztliches Handeln. Zur Funktion des Krankheitsbegriffs in der medizinischen Ethik*. Freiburg/Br.
- LANZERATH, D./HONNEFELDER, L. (1998): *Krankheitsbegriff und ärztliche Anwendung der Humangenetik*. In: Düwell/Mieth (1998); S. 51–77.
- MARFANSTIFTUNG SCHWEIZ (Hrsg.) (2008): *Herzsache. Gesundheitskompetenz und Empowerment bei chronisch körperlichen Beeinträchtigungen am Beispiel des Marfan-Syndroms*. Bern.
- MOYER, V./CALONGE, N./TEUTSCH, S. M./BOTKIN, J. R. (2008): Expanding Newborn Screening: Process, policy, and priorities. In: *Hastings Center Report* 36, S. 32–39.
- NATIONALER ETHIKRAT (2004): *Biobanken für die Forschung*. Berlin.
- PETERMANN, F./WIEDEBUSCH, S./QUANTE, M. (Hrsg.) (1997): *Perspektiven der Humangenetik*. Paderborn.
- PORZ, R. (2008): *Zwischen Entscheidung und Entfremdung. Patientenperspektiven in der Genodiagnostik und Albert Camus' Konzepte des Absurden. Eine empirisch-ethische Interviewstudie*. Paderborn.
- REHMANN-SUTTER, C./SCULLY, J. L. (2008): Vom verantwortungsvollen Umgang mit genetischem Wissen: ethische Überlegungen. In: *Marfanstiftung Schweiz* (2008), S. 66–79.
- ROTHSCHUH, K. E. (Hrsg.) (1975): *Was ist Krankheit? Erscheinung, Erklärung, Sinnggebung*. Darmstadt.
- SCADDING, J. G. (1988): Health and Disease: What can medicine do for philosophy? In: *Journal of Medical Ethics* 14 (1988), S. 118–124.

- SCHMEDDERS, M. (2004): *Leben mit der genetischen Diagnose. Psychosoziale Aspekte der Krankheitsprädiktion bei der familiären adenomatösen Polyposis*. Bern.
- SCHMIDTKE, J. (2003): *Genests. Entwicklung, Leistungsfähigkeit, Interpretation*. In: Honnefelder et al. (2003), S. 169–176.
- STEIGLEDER, K. (1992): *Die Begründung des moralischen Sollens. Studien zur Möglichkeit einer normativen Ethik*. Tübingen.
- STEINER, P./GADZICKI, D./SCHLEGELBERGER, B. (2009): *Probleme bei der Weitergabe der genetischen Information innerhalb von Familien mit erblichem Brust- und Eierstockkrebs – nur eine Familienangelegenheit?* In: Hirschberg et al. (2009), S. 25–50.
- STIEBER ROGER, K. (2004): *The social impact of gender and culture on decision-making in genetic testing*. In: *Journal of International Biotechnology Law* 1, 4, S. 166–173.
- VIRCHOW, R. (1854a): *Allgemeine Formen der Störung und ihrer Ausgleichung*. In: VIRCHOW (1854b), Bd. 1, S. 1–25.
- VIRCHOW, R. (Hrsg.) (1854b): *Handbuch der speciellen Pathologie und Therapie*. Erlangen.
- WACHBROIT, R. (1998): *The question not asked: the challenge of pleiotropic genetic tests*. In: *Kennedy Institute of Ethics Journal* 2, S. 131–144.
- WALTERS, L./GAGE PALMER, J. (1997): *The Ethics of Human Gene Therapy*. New York.
- WIESING, U. (1998): *Kann Medizin als praktische Wissenschaft auf eine allgemeine Definition von Krankheit verzichten?* In: *Zeitschrift für medizinische Ethik* 44, S. 83–97.