

**Welches Potenzial bietet die prädiktive Gendiagnostik für  
die öffentliche Gesundheitsvorsorge?**

*Fragen der Implementierung prädiktiv gendiagnostischer  
Verfahren in das öffentliche Gesundheitswesen*

**Diplomarbeit**

Tag der Abgabe: 23.09.2005

vorgelegt von:

Kathrin Grummich  
Hammer Landstr. 24  
20537 Hamburg  
Matrikelnummer: 1558162

Betreuender Prüfer:  
Prof. Dr. Dr. Karl-Heinz-Wehkamp

Korreferat:  
Dr. Günter Feuerstein

---

## Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung und Fragestellungen.....	5
2	Definition, Methodik und Bewertungsinstrumente prädiktiv gendiagnostischer Verfahren.....	7
2.1	Unterscheidung gendiagnostischer Verfahren.....	7
2.2	Gentests.....	7
2.3	Screening/Genetisches Screening.....	8
2.4	Aussagekraft und Zuverlässigkeit.....	9
2.4.1	Validität .....	9
2.4.2	Prädiktiver Wert.....	11
2.4.3	Qualitätssicherung.....	12
2.5	Bewertungsinstrumente.....	12
2.5.1	Evidenz basierte Medizin (EBM).....	12
2.5.2	Health Technology Assessment (HTA).....	13
2.5.3	Screening-Rationalitäten.....	14
3	Derzeitige Rahmenbedingungen gendiagnostischer Verfahren im Gesundheitswesen.....	16
3.1	Bedeutung prädiktiver gendiagnostischer Verfahren im Gesundheitswesen.....	16
3.2	Bedeutung genetischer Screeningverfahren im Gesundheitswesen.....	17
3.3	Screeningleitlinien.....	17
3.4	Problembereiche genetischer Screenings.....	19
3.4.1	Gesunde werden zu Patienten.....	19
3.4.2	Hoher Bedarf an Aufklärung und Beratung.....	20
3.4.3	Kosteneffektivität.....	20
3.4.4	Einschränkung der Autonomie.....	21
3.4.5	Unberechenbarkeit des Verhaltens nach Testergebnis.....	21
3.4.6	Anteil falscher Befunde.....	21
3.4.7	Heterogenität und Intransparenz der Ziele und Motive.....	22
3.4.8	Zusammenfassende Beurteilung.....	22

---

4	Rahmenbedingungen gendiagnostischer Verfahren.....	24
4.1	Gendiagnostikgesetz.....	24
4.2	Informatielle Selbstbestimmung /Recht auf genetische Selbstbestimmung .....	26
4.3	Informierte Einwilligung.....	27
4.4	Recht auf Wissen und Nichtwissen.....	28
4.5	Datenschutz und Schutz des Persönlichkeitsrechts.....	28
4.6	Konfliktbereiche bei Gendiagnostik und Datenschutz.....	29
4.7	Situation der genetischen Beratung.....	30
4.7.1	Bedeutung der Beratung für die Testinanspruchnahme.....	30
5	Das Modellprojekt Hämochromatosescreening der Kaufmännischen Krankenkasse.....	32
5.1	Rechtliche, organisatorische und wirtschaftliche Rahmenbedingungen.....	32
5.2	Ziele, Begründungen und Motive für die Durchführung.....	33
5.3	Setting der Beratung und Informationsgrad der Probanden.....	33
5.4	Beurteilungskriterien.....	35
5.4.1	Medizinische Bedeutung der Hämochromatose.....	35
5.4.2	Prävalenz und Krankheitslast.....	35
5.4.3	Validität , Reliabilität, Spezifität des Testvorgangs.....	37
5.5	Beurteilung des Hämochromatosescreenings in der Literatur.....	38
5.6	Schlussfolgerungen und aktuelle Entscheidungsfindungsprozesse.....	41
6	Ausblick.....	43
6.1	Paradigmenwechsel in der Prävention: Präventiver Nutzen der Gendiagnostik.....	43
6.2	Public Health Genetics.....	45
6.2.1	Ziele von Public Health Genetics.....	47
6.2.2	Anwendungspotenzial von Public Health Genetics Maßnahmen in Deutschland.....	48
6.3	Auswirkungen der Gendiagnostik auf Gesellschaft und Politik.....	49
6.3.1	Das öffentliche Verständnis von Genetik und genetischen Informationen.....	49

---

6.3.2 Gesellschaftliches Interesse an Gentests in der Gesundheitsvorsorge...	50
6.3.3 Umgang mit Wahrscheinlichkeiten und Unsicherheiten.....	50
6.3.4 Psychologische Wirkungen des Umgangs mit genetischen Informationen.....	51
6.3.5 Risiken der Diskriminierung.....	51
6.3.6 Interessen der Krankenversicherungen.....	52
6.3.7 Interessen der Forschung.....	53
6.3.8 Gesundheitspolitik als Risikopolitik.....	55
6.3.9 Individualisierung von Risiken.....	55
6.3.10 Prävention als Bürgerpflicht?.....	56
6.3.11 Gerechtigkeit.....	58
7 Zusammenfassende Bewertung .....	60
8 Literatur.....	64
9 Eidesstattliche Erklärung.....	70

## 1 Einleitung und Fragestellungen

Prädiktive Gendiagnostik ist die Identifikation krankheitsrelevanter Gene aufgrund derer die Vorhersage des späteren Auftretens oder der Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Krankheit möglich wird. Sie bietet neue und erweiterte Formen der Diagnose und stellt damit neue Ansätze der Therapie und Prävention von Krankheiten in Aussicht. Diese kommen den Bedürfnissen des Gesundheitswesens entgegen, eine hohe Gewissheit und damit Steuerbarkeit der Entstehung und Prognose von Krankheiten zu erlangen. Gendiagnostische Verfahren auf Bevölkerungsebene gewinnen nicht zuletzt als gesundheitsökonomische Strategien zunehmend an Attraktivität.

Das öffentliche Gesundheitswesen ist daher aufgefordert, aus dem stetig wachsenden Erkenntnisfortschritt der Genomanalyse und der wachsenden Kenntnis krankheitsrelevanter Gene zielgerichtete und effiziente Präventionsmaßnahmen abzuleiten und in die öffentliche Gesundheitsvorsorge einzuführen. Es ist jedoch vielfach noch nicht eindeutig medizinisch gesichert, welche Erkenntnisse auf welche Weise tatsächlichen präventiven Nutzen für die Bevölkerungsgesundheit bringen können und in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen aufgenommen werden sollen. Die Unsicherheit ergibt sich zunächst aus der sehr unterschiedlichen Aussagekraft und Reichweite der Vorhersage. Weiterhin berühren gendiagnostische Verfahren an Menschen Bereiche, die über die Fragen der gesundheitspolitischen Steuerung von Krankheitsrisiken weit hinausgehen.

Den erweiterten diagnostischen Möglichkeiten stehen also sowohl wissenschaftliche als auch rechtliche und soziale Unsicherheiten beim Umgang mit dem neuen genetischen Wissen gegenüber, die eine Entscheidungsfindung seitens des öffentlichen Gesundheitswesens sowie jedes einzelnen Menschen erschweren.

Die vorliegende Arbeit untersucht den Umgang mit diesem neuen genetischen Wissen, beleuchtet Stand und Perspektiven des Anwendungspotenzials

prädiktiver Gendiagnostik sowie die mit diesen Verfahren einhergehenden medizinischen, rechtlichen und sozialen Unsicherheiten. Es soll aufgezeigt werden, inwieweit Ansätze der genetischen Prävention derzeit reelle Chancen für die Verbesserung der öffentlichen Gesundheitsvorsorge bieten und welche Faktoren Eingang in die Entscheidungsfindungen im öffentlichen Gesundheitswesen finden können.

Hierzu dient zum einen die Erörterung der Frage nach der Leistungsfähigkeit der prädiktiven genetischen Diagnostik, darüber hinaus aber auch die mit einer Einführung in das öffentliche Gesundheitswesen einhergehenden möglichen unmittelbaren und mittelbaren Auswirkungen gendiagnostischer Verfahren auf die Gesellschaft.

#### *Aufbau der Arbeit*

Zu Beginn stehen Definitionen und grundlegende Erläuterungen zum Verständnis prädiktiver gendiagnostischer Verfahren und Möglichkeiten ihrer Bewertung. Im Anschluss werden die derzeitigen rechtlichen Rahmenbedingungen gendiagnostischer Anwendungen und deren Bedeutung für das Gesundheitswesen skizziert.

Es folgt die Vorstellung des Modellprojektes Hämochromatose-Screening, das als Pilotprojekt von der Kaufmännischen Krankenkasse als erster deutscher Krankenversicherung im Jahr 2001 durchgeführt wurde. Darin werden die Rahmenbedingungen, das präventive Potenzial sowie die Unsicherheiten eines genetischen Bevölkerungsscreenings exemplarisch vorgestellt.

Im Ausblick wird auf Basis der Ergebnisse über die Veränderungen im Gesundheitswesen und die möglichen gesellschaftlichen und gesundheitspolitischen Auswirkungen reflektiert.

## 2 Definition, Methodik und Bewertungsinstrumente prädiktiv gendiagnostischer Verfahren

### 2.1 Unterscheidung gendiagnostischer Verfahren

Zur Beantwortung der Fragestellung dieser Arbeit sind drei Formen der Gendiagnostik zu vernachlässigen: Die Gendiagnostik, die der Abklärung bereits bestehender Symptome dient (genetische Differentialdiagnostik), die vorgeburtliche genetische Diagnostik (Präimplantationsdiagnostik), sowie routinemäßig durchgeführte genetische Screenings von Neugeborenen (Pränataldiagnostik).

Der Fokus der vorliegenden Arbeit liegt auf gendiagnostischen Verfahren der Vorhersage noch nicht bestehender Symptome oder Krankheiten (prädiktive Gendiagnostik) bei Erwachsenen. Diese lassen sich in zwei Kategorien einteilen:

- *prädiktiv-deterministische Tests* dienen der Identifikation von Genen oder Genmutationen, die mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit zur Entwicklung einer Krankheit führen.
- *prädiktiv-probabilistische Tests* ermitteln Genmutationen für mit einer bestimmten Wahrscheinlichkeit auftretende Krankheiten.

Das in dieser Arbeit vorgestellte Bevölkerungsscreening auf Hämochromatose zählt zu den prädiktiv-probabilistischen Tests.

Die Definitionen von Gentest und Screening sind allerdings in der Literatur oft nicht scharf voneinander getrennt. Bei BRCA (Brustkrebs) wird beispielsweise sowohl von Test als auch von Screening gesprochen.

### 2.2 Gentests

Unter der Kategorie Gentest lässt sich die Gewinnung genetischer Daten subsummieren, die grob eingeteilt auf folgenden vier Ebenen gewonnen werden:

1. Phänotyp (Erscheinungsbild): Ermittlung durch einfaches Sehen, Röntgen und Ultraschalluntersuchung, z.B.: Farbenblindheit
2. Biochemische Untersuchungen: Ermittlung durch proteinchemische Analysen (Genprodukt-Analysen), z.B.: Phenylketonurie
3. Chromosomenuntersuchungen: Ermittlung von Zahl und Zustand der Chromosomen, z.B.: Trisomie 21 (Down-Syndrom)
4. DNA-Untersuchungen Ermittlung via molekularbiologischer Methoden zur Feststellung von Veränderungen einzelner Gene und deren Regulation z.B.: Zystische Fibrose, Veranlagung zu Chorea Huntington

*(vgl. BMF; Die Erforschung des menschlichen Genoms, S.60)*

Für die Früherkennung genetischer Veranlagungen von Krankheiten sind die Chromosomen- und vor allem die DNA-Analyse relevant, die eine genauere Diagnostizierbarkeit erlaubt. Jedoch kann auch bei hoch präziser Diagnose die Vorhersage einer bestimmten Krankheit ihrem tatsächlichen Eintreten mehrere Jahre bis Jahrzehnte vorausgehen.

### **2.3 Screening/Genetisches Screening**

Zu unterscheiden sind verschiedene Anwendungsformen des Screenings mit unterschiedlicher Zielsetzung und unterschiedlichen Zielgruppen: Screeningverfahren an Neugeborenen beispielsweise dienen der Erkennung von Stoffwechselstörungen, die unbehandelt zu schweren geistigen und körperlichen Schäden führen, und werden bereits seit den 60er Jahren routinemäßig durchgeführt.

Genetisches Screening ist die systematische Untersuchung von Bevölkerungsgruppen hinsichtlich eines bestimmten krankheitsverursachenden Gens. Es dient der frühzeitigen Identifikation von Personen mit einem erhöhten Risiko für eine Erbkrankheit. Zielgruppe kann also die gesamte Bevölkerung sein oder Subpopulationen mit einem bekannten erhöhten Risiko.

Das in dieser Arbeit vorgestellte prädiktive Screeningverfahren auf Hämochromatose bezieht sich ausschließlich auf die Untersuchung von

Erwachsenen, bei denen eine für die Hämochromatose relevante genetische Mutation diagnostiziert werden soll. Das Eintreten der Krankheit kann jedoch zeitlich sowie in Ausprägung und Krankheitsverlauf nur ungenau vorhergesagt werden.

## 2.4 Aussagekraft und Zuverlässigkeit

Der folgende Abschnitt stellt die wissenschaftlichen Messkriterien sowie die derzeitigen medizinischen und labortechnischen Anforderungen an gendiagnostische Verfahren vor.

### 2.4.1 Validität

Validität oder Gültigkeit bezeichnet in der Wissenschaft das Vorhandensein gewisser methodisch-logischer Qualitätskriterien einer Untersuchung.

Die Validität eines genetischen Tests gibt an, wie genau er zwischen Personen mit oder ohne genetische Anlage für eine bestimmte Krankheit unterscheiden kann.

Es lassen sich vier verschiedene Parameter der Validität unterscheiden:

- Sensitivität: Anteil Testpositiver unter allen Betroffenen
- Spezifität: Anteil Testnegativer unter Nicht-Betroffenen
- Positiv prädiktiver Wert: Anteil Betroffener unter Testpositiven
- Negativer prädiktiver Wert: Anteil Nicht-Betroffener unter Testnegativen (*vgl. Schmidtke, Vererbung und Ererbtes, S.232*)

Unsicher bleibt bei Anwendung dieser klassischen Test-Gütekriterien der „Endwert“ der Aussage, solange nicht bekannt ist, welchen Anteil genetische Prozesse an der Entwicklung und dem Auftreten einer Krankheit haben. Relativ sichere Aussagen über das Auftreten einer genetischen oder genetisch mitbedingten Krankheit hängen von der Penetranz des betreffenden Genotyps ab:

„Auch wenn eine genetisch bedingte Krankheit durch einen hochpenetranten Genotyp hervorgerufen wird, gibt es bislang nur eine begrenzte Anzahl von Beispielen für einen

engen Zusammenhang zwischen Genotyp und Krankheitsverlauf beziehungsweise Prognose (Genotyp-Phänotyp-Korrelation). In den meisten Fällen handelt es sich um einen statistisch darstellbaren Zusammenhang, der für den Einzelfall nur eine begrenzte Aussage zulässt.“<sup>1</sup>

Beispiele für die Qualität der Aussage einer prädiktiven Diagnostik bei Untersuchung auf krankheitsrelevante Mutationen sind in Tabelle 1 aufgeführt. Die Manifestationen sind geordnet nach der Höhe der Eintrittswahrscheinlichkeit.

<b>Manifestation</b>	<b>Beispiele</b>
Praktisch sicheres Eintreten monogen erblicher Krankheiten mit vollständiger Penetranz	Nachweis einer Repeatexpansion im Huntington-Gen (Huntingtonsche Erkrankung)
Überwiegend wahrscheinliches Auftreten monogen erblicher Krankheiten mit verminderter Penetranz	Nachweis einer BRCA1 oder BRCA2-Mutation (Brustkrebs)
Mäßige Prädisposition	HFE-Mutation (Hämochromatose)
Schwache Prädisposition	HLADR4 (Diabetes mellitus Typ I) Heterozygotie für APC-Resistenz (Thrombose)
Kein sicherer Ausschluss des Auftretens der Erkrankung bei Suszeptibilitätsgentestung für häufige Erkrankungen	APOE4 (Alzheimersche Erkrankung)
Sicherer Ausschluss monogen erblicher Krankheiten mit vollständiger Penetranz	Ausschluss einer familiär nachgewiesenen Mutation bei familiärer adenomatöser Polyposis

Tabelle 1: Beispiele für die Qualität der Aussage einer prädiktiven Diagnostik bei Untersuchung auf krankheitsrelevante Mutationen, aus: Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik, BÄK 2003, A1298

### **2.4.2 Prädiktiver Wert**

Der prädiktive Wert eines Gentests ist abhängig von der Häufigkeit der Krankheit in der Bevölkerung (Prävalenz). Angenommen bei gesunden Blutspendern ist die Prävalenz einer Hämochromatose 1%. Auf einen Erkrankten, der mit 95% Wahrscheinlichkeit erfasst wird, fallen etwa 5 falsch-positive Resultate (5% von 99 Gesunden). Das heisst die positive Voraussagekraft beträgt weniger als 20%. Wenn die Erkrankungswahrscheinlichkeit hingegen bei 20% liegt (z.B. bei Angehörigen eines Hämochromatose-Erkrankten), ändert sich das Resultat sehr deutlich: auf 19 Erkrankte mit einem positiven Resultat kommen lediglich 4 Gesunde mit einem falsch-positiven. Der positive Voraussagewert liegt in diesem Fall über 80%<sup>2</sup>.

Zusammenfassend ist festzustellen, dass Qualität wie prädiktiver Wert eines genetischen Diagnoseverfahrens einer sinnvollen Indikation, einer korrekten labortechnischen Durchführung sowie einer angemessenen Interpretation des Testresultates bedürfen<sup>3</sup>.

---

<sup>2</sup> Vgl. <http://www.infomed.org/screen/epibox/epi39.html>

<sup>3</sup> Vgl. *Deutsches Ärzteblatt*, Jg 100, Heft 19, Mai 2003 S.A 1300

### **2.4.3 Qualitätssicherung**

Prädiktive genetische Tests dürfen in Deutschland bislang nur unter ärztlicher Verantwortung durchgeführt werden, womit auch die Qualitätssicherung dieser Tests in ärztlicher Hand liegt. Soweit es sich um klinische Untersuchungsmethoden handelt, müssen die ärztlichen bzw. fachärztlichen Voraussetzungen erfüllt sein, um die jeweiligen Untersuchungsverfahren anzuwenden. Ärzte, die prädiktive genetische Diagnostik durchführen oder unter deren Verantwortung solche Untersuchungen durchgeführt werden, sind verpflichtet, regelmäßig an Qualitätssicherungsmaßnahmen für diese Diagnostik teilzunehmen. Laboratorien, die prädiktive genetische Tests durchführen, sollen vom Arzt nur dann in Anspruch genommen werden, wenn sie an Maßnahmen zu fest definierten Anforderungen der Qualitätssicherung teilnehmen (vgl. BÄK, Richtlinien zur prädiktiven Gendiagnostik).

## **2.5 Bewertungsinstrumente**

Im folgenden Abschnitt werden Bewertungsverfahren für medizinische Leistungen vorgestellt, die von Leistungserbringern im Gesundheitswesen als Hilfe für Entscheidungen genutzt werden.

### **2.5.1 Evidenz basierte Medizin (EBM)**

Evidenz basierte Medizin ist ein Verfahren zur kritischen Beurteilung klinischer Studien und medizinischer Maßnahmen mit dem Ziel, Wirksamkeit und Nutzen für die Patienten zu ermitteln. Ergebnisse dieses Verfahrens stützen sich dabei auf Meta-Analysen und systematische Übersichtsarbeiten zur Wirksamkeit medizinischer Interventionen. Aussagen über die Wirksamkeit werden aus der möglichst vollständigen Analyse themenrelevanter Fachartikel anerkannter medizinischer Journale nach einem standardisierten Bewertungssystem gewonnen. Zum gültigen Nachweis der Wirksamkeit einer medizinischen Intervention dient in der Regel der methodische Vergleich zwischen Gruppen, von denen die eine keiner medizinischen Maßnahme zugeführt wurde (Kontrollgruppe).

In der wissenschaftlichen Diskussion zeigt sich, dass oft nicht eindeutig festzustellen ist, wann eine klare Evidenz vorliegt aus der sich beispielsweise Argumente für oder gegen die flächendeckende Einführung einer medizinischen Maßnahme ableiten lassen. In der Diskussion um die Einführung eines Mammographie Screenings wird beispielsweise beklagt, dass der Begriff der Evidenz "instrumentalisiert wird, um den eigenen Argumenten Gewicht zu verleihen"<sup>4</sup>. Das deutsche Netzwerk für evidenzbasierte Medizin rät daher eindringlich „zu einer rationalen Diskussion von Nutzen und Schaden von Screening Maßnahmen(...), für ein Höchstmaß an Transparenz und Information als Voraussetzung für eine informierte Entscheidung der betroffenen Frauen“<sup>5</sup>.

### **2.5.2 Health Technology Assessment (HTA)**

Das Health Technology Assessment (HTA) ist eine Erweiterung des EBM-Ansatzes. Zur Beurteilung gendiagnostischer Verfahren werden im HTA neben wissenschaftlichen Aspekten auch die aus der Anwendung der Technik hervorgehenden Handlungen (Interventionen, präventive Maßnahmen etc.) und Wirkungen (psychisch, sozial) miteinbezogen.

Das unmittelbare Ziel von HTA ist es, Entscheidungsträgern im Gesundheitswesen evidenzbasierte Informationen zur Verfügung zu stellen. Es gilt als leistungsstärkstes Instrument der Politikberatung in Deutschland. Zum Einfluss von Ergebnissen aus HTA Berichten in gesundheitspolitische Entscheidungen und Planungsprozesse existieren nationale und internationale Untersuchungen, wie beispielsweise das OECD-NEHRT -Projekt (New and Emerging Health-Related Technologies), das 2004 abgeschlossen wurde. In Bezug auf biomedizinische Technologien wurde im Hinblick auf dringende erforderliche und richtungweisende Entscheidungen ein Bedarf an evidenten Studien für verschiedene Technologien festgestellt (vgl. Härtel, S.15).

Die besondere Herausforderung für Entscheidungsträger ergibt sich aus den Eigenheiten biomedizinischer Technologien, die Härtel wie folgt beschreibt:

---

4 Antes, Nutzen von Mammographie Screening - Politik vs. Evidenzbasierte Medizin?

5 Antes, ebd.

- hohe Innovationsgeschwindigkeit
- Auswirkungen auf Dritte über die individuellen Diagnosen bzw. Therapien hinaus
- oftmals ungewöhnliche Einführung in das Gesundheitssystem (beispielsweise ohne explizite Lizenzierung aus wissenschaftlichen Studien heraus oder über Direktvertrieb außerhalb eines Verordnungssystems)
- überdeutliche Sichtbarkeit von Allokationsproblemen
- Dualität von hohem Investitionsrisiko und hohen Gewinnhoffnungen
- Dualität von hohen Kosten und hoher Effektivität (*ebd.*, S.17)

Der Einsatz von HTA in Deutschland wird aus weiteren Gründen kritisch betrachtet: wegen der fehlenden Zeitnähe der HTA-Berichterstellung sowie der mangelnden Integration von ethischen und gesellschaftlichen Aspekten in HTA-Berichten, die sich vor allem bei Fragestellungen aus dem Bereich der molekularen Medizin zeigen (vgl. Brand et al, S.22f).

### 2.5.3 Screening-Rationalitäten

Screening-Rationalitäten sollen bei der Beurteilung von Screeningverfahren rationale Entscheidungsfindungen im Gesundheitswesen durch Kosten/Nutzen und Nutzen/Risiko Gegenüberstellungen ermöglichen. Sie erfassen bislang fast ausschließlich quantitative Faktoren, in den letzten Jahren wurden sie zwar mit Lebensqualitätskonzepten und QALYS<sup>6\*</sup> erweitert, ihr Schwerpunkt liegt aber in der monetären Bewertung (vgl. Kollek/Feuerstein, S.98). Die vorgegebene Rationalität wird in der Literatur bezweifelt. In einer Studie zu neu Leistungsangeboten gesetzlicher Krankenkassen heisst es:

„Die Kalküle, die ihrem eigenen Anspruch nach als Grundlage für rationale Entscheidungen über die gesundheitspolitische Angemessenheit bevölkerungsbezogener Tests, aber auch zur optimalen Dimensionierung genetischer Screenings im Sinne der

---

6 QALYS: *qualitätsadjustierende Lebensjahre; Messbegriff aus den Gesundheitswissenschaften, der die durch eine medizinische Leistung gewonnenen Jahre ohne gesundheitliche Beeinträchtigung beschreibt*

zahlenmäßigen Begrenzung auf die jeweils relevanten Bevölkerungs- bzw. Risikogruppen und schließlich zur Ermittlung der effizientesten Durchführungsstrategie dienen, sind jedoch außerordentlich heterogen und umstritten.

Deshalb kann nicht ohne weiteres davon ausgegangen werden, daß Screenings eine positive ökonomische wie gesundheitspolitische Nutzenbilanz aufweisen<sup>7</sup>.

Vor allem im Bereich ökonomischer Kosten-Nutzen-Bilanzen beschreiben die Autoren eine willkürliche Berücksichtigung oder Ausblendung bestimmter Faktoren die das Ergebnis entscheidend verändern kann. Weiterhin wird kritisiert, dass zahlreiche Bewertungsstrategien relativ unverbunden nebeneinander stehen, dass innerhalb einzelner Bewertungsstrategien erhebliche Spielräume bestehen und dass ein integrierendes Bewertungskonzept sowie eine verbindlichen Methodik fehlen (vgl. Kollek/Feuerstein, S.97).

Unsicherheiten bereitet darüber hinaus das zeitliche Auseinanderfallen der anfallenden Kosten eines Verfahrens und seines Nutzens, der häufig viele Jahre oder Jahrzehnte später eintreten kann. Beispielsweise gilt die Vermeidung einer Lebertransplantation in 30 Jahren aus gesundheitsökonomischer Sicht heute als sehr erstrebenswert, in 30 Jahren bestehen möglicherweise aber völlig andere Heilungschancen als heute. Offenbar stehen häufig mehrere gesundheitsökonomisch begründbare Ergebnisse zur Kosten/Nutzen-Bilanz nebeneinander, die von den jeweiligen Interessengruppen im Gesundheitswesen vorgebracht werden. Für einzelne, verschiedene am Leistungserbringungsprozess beteiligte Akteure wie Patient, medizinisches Personal, Kostenträger, Arzneimittelhersteller oder Arbeitgeber kann die Nutzenbilanz jeweils sehr unterschiedlich ausfallen.

Weiterhin „fehlen Modelle, die die spezifischen Problemlagen genetischer Screenings angemessen erfassen könnten“<sup>8</sup>. Es bleibt festzustellen, dass der Nutzen eines bevölkerungsbezogenen genetischen Screenings von verschiedenen Perspektiven definiert werden kann und somit vorerst nicht eindeutig zu ermitteln ist.

---

7 Feuerstein, Kollek: *Genetik und Krankenversicherung*, S.45

8 E.Kuhlmann: *Rationalität von Screeningratios*, S 3

## **3 Derzeitige Rahmenbedingungen gendiagnostischer Verfahren im Gesundheitswesen**

### **3.1 Bedeutung prädiktiver gendiagnostischer Verfahren im Gesundheitswesen**

Derzeit haben genetische Tests für die öffentliche Gesundheitsvorsorge noch relativ wenig Bedeutung. Nach Angaben des Kompetenzzentrums Biowissenschaften gab es 1999 in Deutschland Gentests für über 300 Krankheiten, jährlich werden 90 000 Tests vorgenommen; insgesamt lassen sich aber mit ihnen nur 2 bis 3 Prozent der gesamten Krankheitslast nachweisen.

#### Mögliche Zielgruppen für eine prädiktive genetische Untersuchung

- Individuen (genetisches Risiko a priori erhöht oder nicht erhöht)
- Familien (Kaskadenscreening)
- Bevölkerungsgruppen (z.B. gehäuftes Vorkommen bestimmter Mutation)
- Gesamtbevölkerung (generelles Screening)

*(aus Richtlinien BÄK, A 1299)*

Die technischen Möglichkeiten der genetischen Diagnostik erweitern sich stark durch Fortschritte in der Entwicklung von „DNA-Chips“. Diese vermögen das Zusammenspiel von Genen in der lebenden Zelle aufzuzeigen und erlauben die Präzisierung medizinischer Befunde. Theoretisch erweitern sich damit die Diagnosemöglichkeiten auf eine große Zahl genetischer Anlagen für Erbkrankheiten sowie genetisch mitbedingte Volkskrankheiten. Die Entwicklung der DNA-Chips läuft mit der stetigen Entdeckung neuer krankheitsrelevanter Gene Hand in Hand. In Erwartung eines Anstiegs von Ausmaß und Prognosegenauigkeit der genetischen Diagnostik in den nächsten Jahren, gekoppelt mit vermehrten Appellen diese zu nutzen, könnten gendiagnostische Verfahren für die öffentliche Gesundheitsvorsorge stark an Bedeutung gewinnen.

## **3.2 Bedeutung genetischer Screeningverfahren im Gesundheitswesen**

Genetische Screenings auf Anlageträger unter Erwachsenen wurden bisher vor allem in Großbritannien, den USA und den Mittelmeerländern durchgeführt. In Deutschland sind Screeningprogramme im Rahmen der Früherkennungsuntersuchungen nach § 25 SGB V geregelt. Er enthält keine speziell auf genetische Reihenuntersuchungen zugeschnittenen Regelungen und bedarf diesbezüglich einer Novellierung. Im Idealfall sollen die Ergebnisse aus dem genetischen Screening zu zielgerichteter Prävention und Therapie der Gescreenten und/oder zu gesundheitsgerechten Verhaltensänderungen und damit zur Senkung von Morbidität, Mortalität und Kosten führen.

Es wird erwartet, dass genetische Screenings zukünftig für eine wachsende Anzahl von Krankheiten zur Verfügung stehen werden. Aufgrund der oft zweifelhaften Nutzenbilanz ist der Einsatz von genetischen Screeningprogrammen in der öffentlichen Gesundheitsvorsorge jedoch umstritten. Beispielsweise sind das Brustkrebs und Prostata- Karzinom Screening stark in die Kritik geraten: Bei beiden stieg zwar die Zahl der Früherkennungen, eine Senkung der Mortalität wurde dadurch jedoch nicht erreicht, die gescreenten Personen wurden verunsichert, ohne dass eine sinnvolle medizinische Intervention möglich gewesen wäre.

## **3.3 Screeningleitlinien**

Als Grundvoraussetzung und Legitimation zur Durchführung eines Screenings ist festgelegt, dass der Nutzen für die Bevölkerung oder das Individuum den Schaden überwiegen soll, bzw. dass sie im eigenen Interesse der Untersuchten sein sollen.

Kriterien für die Gewährleistung der Sinnhaftigkeit von Screeningprogrammen wurden erstmals 1968 durch die WHO (Wilson-Jungner-Kriterien) festgelegt. Sie beziehen sich im Wesentlichen auf die Relevanz der Krankheit, die Validität der

Diagnose, das Potenzial der Diagnosestellung und die Behandelbarkeit sowie eine gesundheitspolitische Gesamtbilanz.

Im Einzelnen lassen sich aus den Screeningleitlinien folgende Bedingungen ableiten:

- Die zu entdeckende Krankheit muss bedeutsam und gesundheitspolitisch relevant sein.
- Es muss bekannt sein, über welche Stufen die Krankheit entsteht
- Es gibt ethisch vertretbare, akzeptable, sichere und wirksame Methoden, um die Krankheit in einem Stadium zu entdecken, das eine effiziente Intervention noch erlaubt.
- Es existieren ethisch vertretbare, akzeptable, sichere und wirksame Methoden, um den Ausbruch der Krankheit zu verhindern oder sie zu therapieren, wenn sie in einem frühen Stadium entdeckt wird.
- Politischer Wille und logistische Voraussetzungen müssen vorhanden sein, um die relevanten Screening-, Diagnostik- und Interventionsverfahren auf breiter Bevölkerungsebene durchzuführen. Die dazu nötige Infrastruktur und Ressourcen existieren bereits oder es ist sichergestellt, dass sie während der Planung aufgebaut werden können.
- Die breitflächige Umsetzung der relevanten Screening-, Diagnostik- und Interventionsverfahren soll die gesundheitspolitische und gesellschaftliche Entwicklung in einer Weise stärken, die mit den Grundprinzipien der Gesundheitsversorgung übereinstimmen.
- Die Screening- und Interventionskosten müssen einem Kosten-Nutzen-Vergleich mit anderen möglichen Verwendungszwecken der Mittel im Gesundheitsbereich standhalten.

[Vgl. http://www.swisscancer.ch/dt/content/violett/pdf\\_allge/positionspapier.pdf](http://www.swisscancer.ch/dt/content/violett/pdf_allge/positionspapier.pdf)

Die Kriterien wurden Ende der 90er Jahre um folgende Aspekte bezüglich Entscheidungsautonomie, Datenschutz und Gerechtigkeit erweitert:

- Freiwilligkeit der Teilnahme auf Basis des Informed Consent

- Information über das Testergebnis
- Nicht-direktive Vor- und Nachtest-Beratung
- Gewährleistung der Datensicherheit und Wahrung der Vertraulichkeit
- Gleiche Zugangsmöglichkeiten zum Test

(vgl. Feuerstein/Kollek: *Ethik von Screening- Rationalitäten*, Teil 2, S.2)

Die jüngste Weiterentwicklung der Kriteriensysteme stammt vom United Kingdom National Screening Committee (UK-NSC) und der dritten U.S. Preventive Services Task Force (USPSTF-3). Die Kriterien der UK-NSC befassen sich verstärkt mit den praktischen Aspekten der Umsetzung und den tatsächlichen Auswirkungen eines Screenings in der Bevölkerung (vgl. Piribauer et al, S,9).

### **3.4 Problembereiche genetischer Screenings**

#### **3.4.1 Gesunde werden zu Patienten**

Im Unterschied zu sonstigen Untersuchungen geht die Initiative für ein Screening nicht von der getesteten Person aus, sondern die Teilnahme erfolgt in der Regel nach Appellen seitens des Gesundheitswesens.

Daraus folgt, dass die in einem Screening untersuchten Personen ein unbekanntes, durchschnittliches Risiko für das zu untersuchende Merkmal haben und in der Regel symptomfrei und ohne gesundheitliche Beschwerden sind.

### **3.4.2 Hoher Bedarf an Aufklärung und Beratung**

Der hohe Bedarf an ausführlicher Aufklärung und Beratung bei bevölkerungsbezogenen Screeningprogrammen ergibt sich zunächst aus dem Umstand, dass die Teilnehmer in der Regel ohne Vorwissen bezüglich des Untersuchungsgegenstandes sind. Gleichzeitig gilt die Informiertheit der zu screenenden Personen als unabdingbare Voraussetzung für ein Screeningprogramm: „Der Betroffene muß vollständig über Sinn, Ziel und Bedeutung der Maßnahme aufgeklärt werden und im Fall eines ungünstigen Ergebnisses muß ein genetischer Berater zur Verfügung stehen“<sup>9</sup>.

Der Bedarf ergibt sich weiterhin aus den bereits aufgeführten Unsicherheiten in der Interpretation der Untersuchungsergebnisse und der Prognose über einen Krankheitsverlauf. Defizite der Beratung

In der Literatur werden immer wieder Mängel in der genetischen Beratung beklagt. Der Humangenetiker Schmidtke schreibt: „Alle genetischen Screening-Programme kranken an der Tatsache, daß sie mit unzureichenden Beratungsangeboten einhergehen“<sup>10</sup>. Bei steigender Anzahl der zu testenden Personen, steigt folglich auch der Beratungsaufwand. Bei Bevölkerungsscreenings, in denen also eine sehr große Anzahl von Menschen gescreent werden soll, erscheint die Erstellung einer adäquaten Informations- und Beratungsstruktur als nahezu unmöglich, zumindest aber derzeit nicht gegeben. Es wird befürchtet, dass sich diese Mängel „fortsetzen und verschärfen, wenn weitere genetische Screeningprogramme eingeführt werden (...)“<sup>11</sup>.

### **3.4.3 Kosteneffektivität**

Eine freiwillige informierte Entscheidung ist nur auf der Grundlage einer gründlichen, individuellen Beratung möglich. Dies steht jedoch der

---

9 *Bundesminister für Forschung und Technologie (Hrsg.) (1991), S.21*

10 *Schmidtke, Vererbung und Ererbtes, S.251*

11 *Schmidtke, „Genträger-Screening“, in „Humangenetik-ethische Probleme der Beratung, Diagnostik und Forschung, S.78*

Kosteneffektivität entgegen. Realistische und gesundheitsökonomisch rechtfertigbare Ziele von bevölkerungsbezogenen Screenings bleiben auch unter diesem Aspekt fragwürdig.

#### **3.4.4 Einschränkung der Autonomie**

Unter allen genetischen Testmöglichkeiten bietet das Screenen den geringsten Raum für Autonomie. Bereits das Testangebot sei eine „faktische Einschränkung der Entscheidungsautonomie“<sup>12</sup>. Ohne angemessene Beratung verschärft sich diese Situation: „Screenen ohne Beratung stellt nicht Autonomie her, sondern erzeugt das Gegenteil, nämlich Abhängigkeit von dem, was bereits andere vorgedacht haben“<sup>13</sup>.

Im Sinne einer autonomen Entscheidungsfindung plädiert Schmidtke gegen die Festschreibung genetischer Untersuchungen als Regelleistung. Stattdessen solle in einem individuellen genetischen Beratungsgespräch über die Testmöglichkeiten aufgeklärt werden.

#### **3.4.5 Unberechenbarkeit des Verhaltens nach Testergebnis**

Es ist bekannt, dass Individuen sehr unterschiedlich auf Testaussagen bezüglich ihrer gesundheitlichen Risiken reagieren; möglich ist sowohl ein verstärktes Bemühen um die eigene Gesundheit als auch Resignation und die Verweigerung medizinischer Handlungsempfehlungen.

#### **3.4.6 Anteil falscher Befunde**

Die aus ökonomischen Gründen angestrebte möglichst hohe Anzahl von Teilnehmenden an einem Screening führt auch bei Anwendung valider und zuverlässiger Methoden zu einem wachsenden Anstieg falscher Befunde.

---

<sup>12</sup> Schmidtke, *Vererbung und Ererbtes*, S.249

<sup>13</sup> Schmidtke, *ebd.*, S.109

### **3.4.7 Heterogenität und Intransparenz der Ziele und Motive**

Die in den Screeningleitlinien formulierten Anforderungen werden in der Praxis nicht immer erfüllt, bzw. werden andere Interessen verfolgt. Die Begründungen und Motive für die Durchführung von bevölkerungsbezogenen genetischen Screenings sind vielfältig und oft eng an die jeweilige Interessenlage der beteiligten Akteure gebunden<sup>14</sup>.

Häufig scheinen sie stark technologisch und wirtschaftlich motiviert zu sein. Gendiagnostische Tests versprechen bei bevölkerungsbezogener Anwendung gute Absatzchancen und gelten als sehr lukrativ, beides treibt wiederum die Weiterentwicklung von Testverfahren an. Bereits bestehende Testsysteme sollen sich amortisieren und drängen dadurch zu einer Ausweitung ihrer Anwendung. „Die rasante Entwicklung im Bereich der Gentechnologie führt zu einem wachsenden Druck, die bestehenden Screening-Programme zu erweitern“<sup>15</sup>.

### **3.4.8 Zusammenfassende Beurteilung**

Bevölkerungsbezogene genetische Screeningprogramme weisen vielfach erhebliche Umsetzungs- und Implementierungsprobleme auf, was zum einen auf das Nebeneinander von hohen Kosten und geringer Effizienz, aber auch auf unerwünschte Wirkungen bei den Teilnehmenden (Ängste und Verunsicherung) zurückzuführen ist. Verunsicherung und mangelnde Akzeptanz in der Bevölkerung werden durch die mangelnde Transparenz der Ziele von genetischen Bevölkerungsscreenings verstärkt. Unentschieden ist auch die Frage, für wen das Testergebnis von Nutzen ist – für das Individuum, die Krankenversicherung bzw. die Solidargemeinschaft.

Die Gesellschaft für Humangenetik erklärte in einem Positionspapier von 2001 ihre Ablehnung gegenüber einem genetischen Bevölkerungsscreening, da die Rahmenbedingungen hierfür nicht gegeben seien. Als unzureichend bezeichnet die Gesellschaft sowohl die Aufklärung der Öffentlichkeit, als auch die

---

<sup>14</sup> Vgl. Ahrens, *Technologiebewertung und Public Health*, S.97

<sup>15</sup> Schöffski, S.92, *Gendiagnostik: Versicherung und Gesundheitswesen*

Sicherstellung der erforderlichen qualifizierten Beratung und die Durchführung wissenschaftlicher Projekte, auf deren Grundlage weitere Entscheidungen gefällt werden könnten<sup>16</sup>.

Den Nutzen der Untersuchung krankheitsassoziierter Genvarianten (Polymorphismen) auf Bevölkerungsebene sind hält die GfH in ihrem Positionspapier von 2004 für äußerst fragwürdig. Sie begründet ihre Ablehnung mit der Schwierigkeit der Bestimmung von auf den individuellen Genotyp bezogenen präventiven Maßnahmen, die sich aus den komplexen Interaktionen mit genetischen und nicht-genetischen Faktoren ergibt (vgl. GfH, medgen 16 (2004) S.116): „Viele der bislang veröffentlichten Assoziationen bestimmter Polymorphismen mit unterschiedlichen Krankheiten konnten in Folgestudien nicht reproduziert werden, und es fehlen prospektive Studien, die den Nutzen einer Untersuchung für die getestete Person belegen“<sup>17</sup>.

Weiterhin gebe es bislang nur sehr wenige Genvarianten, deren prädiktiver Wert zu validen therapeutischen und präventiven Maßnahmen leite und damit in die öffentliche Gesundheitsversorgung eingeführt werden könne (vgl. ebd. S.116).

---

<sup>16</sup> <http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2000-376d.PDF>, Mai 2005

<sup>17</sup> <http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2004-115-Stelln-Polymorph.pdf>

## 4 Rahmenbedingungen gendiagnostischer Verfahren

Im folgenden Kapitel werden die rechtlichen und institutionellen Rahmenbedingungen gendiagnostischer Verfahren beleuchtet sowie die für den Schutz der Persönlichkeit relevanten Rechtsgüter vorgestellt. Benannt werden hier die durch Gendiagnostik und die Verwendung genetischer Informationen entstehenden Datenschutzprobleme. Die institutionellen Rahmenbedingungen beschreiben die Situation der genetischen Beratung und ihre Bedeutung für die Testinanspruchnahme.

### 4.1 Gendiagnostikgesetz

Die gesetzliche Regelung der Erhebung und Verwendung personenbezogener genetischer Daten gilt als längst überfällig. Bislang existiert in Deutschland bislang kein auf gendiagnostische Untersuchungen zugeschnittenes Gesetz. Unterschiedliche Standpunkte und kontroverse Diskussionen trugen in der Vergangenheit zur Verzögerung im Beschluss des Gendiagnostikgesetzes bei. Erschwert wurden die Verhandlungen durch die Komplexität der zu verhandelnden Inhalte: „Je nachdem um welche Daten es sich handelt und je nachdem, wie sie zusammengestellt sind nimmt die Komplexität der Regelung sofort zu. Die Komplexität der Regelung nimmt noch einmal zu, weil die potentiellen Verwender dieser Daten sehr unterschiedliche Interessen mit sehr unterschiedlichem Hintergrund haben“<sup>18</sup>.

Im Oktober 2004 wurde nun nach mehrjähriger Referentenarbeit ein Diskussionsentwurf für ein „Gesetz über genetische Untersuchungen am Menschen“ (GenDG) veröffentlicht. Wichtigste Ziele sind<sup>19</sup>:

- Schutz der Persönlichkeitsrechte
- Gewährleistung des Rechts auf Nichtwissen

---

<sup>18</sup> Simitis: Die unendliche Geschichte der Gesetzesentwürfe, [www.ifrp.org/pro/Gentest/proj214.htm](http://www.ifrp.org/pro/Gentest/proj214.htm), Mai 2005

<sup>19</sup> Vgl. <http://www.bundesregierung.de/dokumente/-,413.444117/Artikel/dokument.htm>

- Schutz vor genetischer Diskriminierung
- Grenzen für die Weitergabe genetischer Daten an Dritte

Ein Schwerpunkt soll auf der Schaffung einer sicheren Grundlage für den Umgang mit genetischen Daten gelegt werden. In Bezug auf genetische Screeningprogramme beschließt der Entwurf die Beschränkung auf durch Präventionsmaßnahmen verhinderbare oder behandelbare Erkrankungen. Die Durchführung bedarf einer vorherigen Bewertung durch eine Gendiagnostik-Kommission.

Bei prädiktiven genetischen Untersuchungen ist eine Beratung zwingend und muss schriftlich dokumentiert werden, gefordert wird weiterhin eine angemessene Bedenkzeit zwischen Beratung und Untersuchung.

Beschluss und Verabschiedung des Gesetzes sind aufgrund der Umbrüche in der Bundespolitik und der damit verbundenen Neubildung des Bundestages erneut in Verzug geraten. Die Arbeitsgruppe zum Gendiagnostikgesetz hat vorerst ihre Arbeit niedergelegt, sie wird den nahezu fertig gestellten Gesetzesentwurf in neuer Zusammensetzung nochmals überarbeiten. Änderungen und neue Schwerpunktsetzungen sind möglich. (Geitz, Sekretärin und Sprecherin der Arbeitsgruppe Gendiagnostikgesetz, im Gespräch: Juli 05)

In Bezug auf bevölkerungsbezogene gendiagnostische Untersuchungen äußerte der Humangenetiker Wolfram Henn die Befürchtung, dass die praktische Umsetzung des Gesetzes Probleme bereiten könnte: Der Umfang der durch die gesetzlich verpflichtete genetische Beratung erforderlichen finanziellen und personellen Ressourcen könnten der Erfüllung der geforderten Qualitätskriterien entgegenwirken (vgl. Henn: Der Diskussionsentwurf des Gendiagnostikgesetzes, S.38).

## 4.2 Informatielle Selbstbestimmung /Recht auf genetische Selbstbestimmung

Das Recht auf informatielle Selbstbestimmung besagt, dass jeder Mensch selbst über Wissen, Preisgabe und Verwendung seiner persönlichen und genetischen Informationen bestimmen darf. Es leitet sich ab aus Artikel 2 Absatz 1 GG (allgemeines Persönlichkeitsrecht) in Verbindung mit der Menschenwürde (Artikel 1 Absatz 1 GG).

Datenschützer in Deutschland beklagen ein mangelndes Bewusstsein dieses Grundrechts sowie die Geringschätzung von Datenschutz und Persönlichkeitsrechten. Simitis, Vorsitzender des nationalen Ethikrates, mahnt vor erheblichen Freiheitsverlusten durch Vernachlässigung und Missachtung dieser Rechte. Er befürchtet, dass die Preisgabe genetischer Daten Menschen verletzlicher mache: "Verletzlicher, weil es Daten sind, die Einsichten in Eigenschaften und Risiken vermitteln, die mich so nachhaltig verfolgen wie fast nichts anderes. Steuerbarer, weil es die Möglichkeit gibt der Sozialversicherung ebenso wie der Privatversicherung, dem Arbeitgeber oder sonst jemanden eine Politik aufzubauen, die vor dem Hintergrund dieser Risiken, den einzelnen von vornherein in ganz bestimmte Schubladen hineinstopft. Und er kann sich nur noch in dieser Schublade bewegen".

*(Simitis:2002)*

### 4.3 Informierte Einwilligung

Die informierte Einwilligung wurde erstmals 1947 im Nürnberger Kodex<sup>20</sup> als rechtlich verbindlicher Anspruch definiert und ist Bestandteil der klinischen Praxis und medizinischen Forschung am Menschen.

Die informierte Einwilligung wie die informierte Ablehnung sind Ausdruck einer Patientenautonomie, die die Ausübung ihrer Rechte auf der Grundlage von eigenem Wissen wahrnimmt. Dieses Wissen sollen die Patienten mit den Personen, die sie behandeln in einem individuell abgestimmten Aufklärungsgespräch kommunizieren.

Berücksichtigt werden muss, dass eine gewisse Vorbildung und aktive Auseinandersetzung mit wissenschaftlichen Entwicklungen erforderlich ist, um nach einem Aufklärungsgespräch die Tragweite einer Entscheidung für oder gegen einen Gentest überblicken zu können. Die Ethikerin Onora O’Neill fragt deshalb in ihrem Buch *Autonomy and Trust in Bioethics*: „How informed do we have to be to give informed consent to genetic tests?“ und macht damit auf die auch hier möglicherweise auftretenden rechtlichen Unsicherheiten aufmerksam. Ihrer Ansicht nach sind genetische Daten meist so komplex, dass die kognitive Basis von Einwilligung als auch die Möglichkeit von Vertrauen in die bestimmungsgemäße Verwendung von Daten überfordert wird.

---

*20 Nürnberger Kodex: Hervorgegangen aus den 1947 stattgefundenen Nürnberger Prozessen gegen Ärzte, die im Nazi-Regime Versuche an nichteinwilligungsfähigen Menschen vorgenommen hatten; enthält 10 ethische Grundsätze für medizinische und psychologische Menschenversuche. Die freiwillige und informierte Einwilligung des Patienten nach bestmöglicher Aufklärung wurde als prinzipielle Grundlage aller medizinischen Behandlungen und Experimente am Menschen in einer Neufassung des Nürnberger Kodex im Jahr 1997 festgeschrieben.*

#### **4.4 Recht auf Wissen und Nichtwissen**

Beide Rechte leiten sich aus der informatiellen Selbstbestimmung ab. Das Recht auf Wissen besagt, dass jeder Mensch das Recht hat, Kenntnis über seine genetische Konstitution zu erlangen.

Das Recht auf Nichtwissen bedeutet, dass ebenso jeder Mensch das Recht hat, nicht gegen seinen Willen mit diesem Wissen belastet zu werden. Dieses Recht gewährt Schutz vor der ungewollten Konfrontation mit belastendem Wissen. Es impliziert damit auch die Vermeidung von Zwang zur Durchführung gendiagnostischer Tests.

#### **4.5 Datenschutz und Schutz des Persönlichkeitsrechts**

Der Datenschutz ist rechtlich seit 1977 im Bundesdatenschutzgesetz (BDSG) geregelt, welches 1990 und zuletzt 2003 neu gefasst wurde (vgl. BGBl.I, S.66). Zweck des Datenschutzrechts ist der Schutz der informatiellen Selbstbestimmung als Ausdruck des allgemeinen Persönlichkeitsrechts (Art.2 Abs.1 i.v.m. 1 Abs.GG).

Dieses grundrechtsgleiche Recht garantiert einen Bereich privater Lebensführung, der dem Zugriff staatlicher und privater datenverarbeitender Stellen grundsätzlich entzogen ist.

Wo aber eine Verletzung des Persönlichkeitsrechts vorliegt, ist nicht klar und allgemeingültig definiert. Strittig ist auch die Frage, ob genetischen Daten ein gesonderter Status zukommen soll und ob eine spezielle gesetzliche Regulierung zwangsläufig zu rechtfertigen sei. Im Umgang mit genetischen Daten besteht auf „europäischer Ebene ein Konsens dass es im Hinblick auf genetisches Wissen keiner expliziten gesetzlichen Regelung bedarf<sup>21</sup>“

---

21 EU-Commission 2004, *Gesundheitsicherung im Zeitalter der Genomforschung*, S.29

## 4.6 Konfliktbereiche bei Gendiagnostik und Datenschutz

Die Entwicklungen in der Gendiagnostik werden von Datenschützern mit Besorgnis beobachtet. Die rasanten Fortschritte gendiagnostischer Verfahren sowie die Entwicklung von Datenerfassungssystemen verlaufen schneller als die datenschutzrechtlichen Entwicklungen und können damit bereits bestehende allgemeine Datenschutzprobleme verschärfen.

Besonders brisant sind beispielsweise Vernetzungen von Datenbanken, die beliebige Verknüpfungen personenbezogener Daten möglich machen. Ein weiterer datenschutzrechtlicher Brennpunkt ist die Achtung des informationellen Selbstbestimmungsrechtes in der Forschung. Datenschützer fordern deshalb die Nutzung eigener Netze (kein Internet), eine Einwegverschlüsselung in der Forschung sowie elektronische Signaturen. Datenschützer fürchten weiterhin um die Einhaltung des Gebotes der Zweckbindung in der Forschung. Danach unterliegt der Gebrauch genetischer Daten einer absoluten Zweckbindung. Das Zweckbindungsgebot muss den Zweck der Datenverarbeitung genau eingrenzen. Fraglich ist wie sich dies in der medizinischen Forschung umsetzen und wahren lässt.

Für genetische Daten fordern Datenschützer eine Sonderbehandlung (derzeit werden sie wie andere Gesundheitsdaten behandelt) sowie die Erweiterung der Mitbestimmungsrechte von Patienten, beispielsweise durch eine eigene Karte, die die persönlichen Daten enthält und der alleinigen Kontrolle des Patienten unterliegt<sup>22</sup>. Ein weiteres datenschutzrechtliches Gebot, der § 3a Datenvermeidung und Datensparsamkeit fordert, dass sich Gestaltung und Auswahl von Datenverarbeitungssystemen an dem Ziel auszurichten haben, keine oder so wenig personenbezogene Daten wie möglich zu erheben, zu verarbeiten oder zu nutzen. Insbesondere ist von den Möglichkeiten der Anonymisierung und Pseudonymisierung Gebrauch zu machen, soweit dies möglich ist und der Aufwand in einem angemessenen Verhältnis zu dem angestrebten Schutzzweck

---

<sup>22</sup> Gespräch mit dem Hamburgischen Datenschutzbeauftragten Dr. Menzel, der sich mit der Thematik Gendiagnostik und Datenschutz befasst, März 2005

steht<sup>23</sup>. Der Anspruch dieses Paragraphen steht in krassem Widerspruch zum Wunsch und den Möglichkeiten der Forschung, Daten massenhaft und auf Vorrat zu erheben und zu speichern. Um einen Kompromiss zwischen den Rechtsgütern des Datenschutzes und der Forschungsfreiheit wird noch gerungen.

## 4.7 Situation der genetischen Beratung

Die genetische Beratung soll eine Hilfe auf dem Weg zur „informierten Entscheidung“ sein und so die Entscheidungsautonomie der betreffenden Person gewährleisten. Die in den ärztlichen Leitlinien geforderte Beratung vor einem Test ist allerdings gesetzlich (noch) nicht geregelt. Es wird beklagt, dass „ein Großteil von Gentests ohne vorausgegangene qualifizierte Beratung erfolgt“<sup>24</sup>.

Bei einer Ausweitung gendiagnostischer Verfahren, vor allem auf Bevölkerungsebene ist eine weitere Senkung der Qualität humangenetischer Beratung zu befürchten, da die Möglichkeit untergraben wird, auf Ratsuchende individuell und ausführlich einzugehen.

Neben dieser strukturellen Schwierigkeit sind viele Fragen über Effekte und Ergebnisse der Informationsübermittlung und Risikokommunikation in der genetischen Beratung noch ungeklärt. Die bisherigen praktischen Erfahrungen humangenetischer Beratungen zeigten, dass Verlauf und Ergebnis einer genetischen Beratung nicht unmittelbar durch den medizinisch-genetischen Informationshintergrund gekennzeichnet sind, sondern dadurch, wie diese Fakten präsentiert werden und wie sie in eine individuelle Lebenssituation hineinwirken (vgl. Fraser/Kessler, S.58 in Elstner: Gentechnik, Ethik und Gesellschaft).

### 4.7.1 Bedeutung der Beratung für die Testinanspruchnahme

Über die Teilnahmebereitschaft der Bevölkerung an gendiagnostischen Tests gibt es bislang nur einige wenige gesicherte Aussagen. Häufig finden sich in der

---

23 <http://www.datenschutz-berlin.de/recht/de/bdsg/bdsg03.htm>

24 Zerres, Institut für Humangenetik, Aachen, Bürgerkonferenz Streitfall Gendiagnostik, [www.buergerkonferenz.de/pages/buergerkonferenz/fragen.php](http://www.buergerkonferenz.de/pages/buergerkonferenz/fragen.php)

Literatur Angaben darüber, dass das Beratungsangebot, die Art der Darstellung und der Kommunikation genetischer Risiken, sowie die Art des Testangebots wesentlichen Einfluss auf das Entscheidungsverhalten für oder gegen einen Test haben (vgl. Edwards et al, 2003, S.1; Bekker et al,1993, S.164). In einem Review aus 13 randomisierten und kontrollierten Versuchen zu Auswirkungen der Kommunikation individueller Risiken für das Entscheidungsverhalten bezüglich der Teilnahme an einem Screening zeigt sich zunächst, dass diese Form der Risikokommunikation mit einer Erhöhung der Teilnahme einherging, was jedoch nicht notwendigerweise als Zeichen einer informierten Entscheidung zu verstehen sei (vgl. S.1).

In zwei der Studien wurden die individuellen Risiken besonders detailliert angegeben, was zu einer Senkung der Teilnahme führte. Die Autoren geben an, dass sich dieses Ergebnis in Einklang befindet mit anderen Forschungen zum Effekt veränderter Präsentation medizinischer Daten : „that more information that is most pertinent to the individual and the decision on treatment in question, often makes consumers more wary of the treatments or tests on offer“<sup>25</sup>.

Die Autoren stellen einen deutlichen Effekt von Information auf das Entscheidungsverhalten fest und geben gleichzeitig zu bedenken, dass der in den anderen Studien festgestellte *generelle* Effekt einer erhöhten Testteilnahme mit Vorsicht zu betrachten sei.

Die Tatsache, dass die Entscheidung für die Teilnahme an einem Screening wesentlich durch die Art der Informationsvermittlung beeinflusst werden kann, schaffe eine Spannung zwischen individueller Gesundheitsentscheidung und den Anforderungen der Bevölkerungsgesundheit. Diese Spannung zwischen den Zielen von Bevölkerungsgesundheit und individueller Entscheidung soll wahrgenommen und unter allen Interessengruppen verhandelt werden.

---

<sup>25</sup> Ebd., S.5

## **5 Das Modellprojekt Hämochromatosescreening der Kaufmännischen Krankenkasse**

### **5.1 Rechtliche, organisatorische und wirtschaftliche Rahmenbedingungen**

Modellprojekte wie das Hämochromatosescreening der KKH sind gesetzlich im SGB V §§ 63-65 geregelt. Ihre Durchführung ist ein Instrument zur Planung und Entscheidungsfindung in der Einführung kontrovers beurteilter neuer medizinischer Technologien. Mit Modellprojekten soll zudem geprüft werden, ob die neuen Verfahren in wirtschaftlicher Hinsicht für eine Aufnahme in den Leistungskatalog geeignet sind.

Der wissenschaftliche Ansatz des Modellvorhabens Hämochromatosescreening wurde im Jahr 2000 von Mitgliedern der KKH mit Wissenschaftlern des Instituts für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) diskutiert. Ergebnis der Gespräche war ein Modellprojekt gemäß §63 Abs.2 SGB V. Es wurde von der zuständigen Aufsichtsbehörde, dem Bundesversicherungsamt genehmigt und entspricht den von der Bundesärztekammer 2003 verabschiedeten Richtlinien zur präventiven genetischen Diagnostik. Darüber hinaus wurde das Projekt von einem externen und unabhängigen wissenschaftlichen Beratungskreis aus verschiedenen deutschen Universitäten (Ulm, Münster, Heidelberg) begleitet.

Die Finanzierung des Modellprojektes wurde durch die Kaufmännische Krankenkasse und die Medizinische Hochschule Hochschule Hannover getragen.

Nach Bekanntgabe ihres Modellvorhabens in der hausinternen Mitgliederzeitschrift AKTIV der KKH im Jahr 2001 forderten 5.882 Versicherte Informationsmaterial von der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) an. 3.961 der Personen gaben schließlich Blutproben zur Untersuchung an ihren Arzt. Es erfolgten 3.930 Befunde, für 31 Teilnehmer konnte kein Testergebnis ermittelt werden (Testversager). Aus allen Proben wurden 67 Personen mit der gesuchten Genmutation identifiziert (vgl. Pressemitteilung KKH, S.05).

## 5.2 Ziele, Begründungen und Motive für die Durchführung

Im Forschungsbericht der Medizinischen Hochschule Hannover werden als wesentliche Ziele des Modellversuchs angegeben:

- Feststellung der Akzeptanz und der „uptake-rate“ eines molekulargenetischen Hämochromatose-Screenings
- die Ermittlung der Validität der angewandten Testverfahren
- die Evaluation der psycho-sozialen Auswirkungen des Screenings
- die Feststellung der klinischen Relevanz des Testergebnisses
- die Bestimmung der tatsächlichen Kosten eines Screeningsprogrammes (vgl. Forschungsbericht MMH 2001).

Die Kaufmännischen Krankenkasse will feststellen, „inwieweit das Screening auf Hämochromatose in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenkassen aufgenommen wird und somit zur Regelleistung der gesetzlichen Krankenversicherung zählt“<sup>26</sup>. Weiterhin ging es darum, die Akzeptanz prädiktiver Gentests sowie die Feststellung psychosozialer Auswirkungen zu ermitteln. Nach Angaben der KKH akzeptieren 59,1% der Versicherten prädiktive Gentests mit medizinischem Nutzen, 3,7% lehnten sie prinzipiell ab. Die psychosozialen Folgen seien positiv zu beurteilen; anfängliche negative Gefühle wie Anspannung, Besorgnis, und Angst seien später durch positive Gefühle wie Beruhigung, Entspannung und Erleichterung abgelöst worden. Die Teilnehmer hielten ihre Entscheidung zur Teilnahme für richtig (vgl. Pressemitteilung KKH, S.06)

## 5.3 Setting der Beratung und Informationsgrad der Probanden

Die Testteilnehmer wurden informiert durch die Bekanntgabe im Mitgliederjournal, durch eigene Nachfragen bei der Hotline der MMH sowie durch Teilnahme an Informationsveranstaltungen und Ausgabe von Unterlagen, die Ablauf und Ziel erklärten. Auf Nachfragen bei der KKH zum Testverlauf, der individuellen genetischen Beratung, dem Umgang mit den Patientendaten sowie den

---

<sup>26</sup> Klaus Böttcher, KKH

Handlungsempfehlungen für die Patienten gab die zuständige Sprecherin folgende Angaben:

„Bei dem ohnehin nächsten anstehenden Arztbesuch sollte auch dieses Thema mit dem Hausarzt aufgegriffen werden und in der Praxis des Hausarztes einige Tropfen des Kapillarblutes aus der Fingerbeere auf das bereitgestellte Filterpapier aufgebracht werden“. Die Probanden unterschrieben zuvor eine informierte Einwilligung.

Die positiv Getesteten, d.h. diejenigen, die als homozygote Anlageträger im Rahmen des Modellvorhabens ermittelt wurden, wurden humangenetischerseits durch den Studienleiter, Herrn Prof. Dr. Stuhmann-Spangenberg, betreut. Auch an mischerbige(heterozygote)Probanden erging das Angebot einer humangenetischen Beratung.

Alle Daten, die im Rahmen dieses Modellvorhabens erhoben wurden, liegen ausschließlich dem Studienleiter, Herrn Prof. Dr. Stuhmann-Spangenberg vor, damit wurde den Anforderungen des Datenschutzes in jeder Hinsicht Rechnung getragen.

Die von der MMH gegebenen Informationen fließen in den individuellen Präventions-bzw. Therapieplan, welcher durch den jeweiligen Arzt festgelegt wurde<sup>27</sup>.

---

*27 Leoni Klatt, zuständige Sprecherin der KKH*

## **5.4 Beurteilungskriterien**

### **5.4.1 Medizinische Bedeutung der Hämochromatose**

Bei der vererbten Hämochromatose (HH) oder Eisenspeicherkrankheit, die im Jahr 1889 erstmals beschrieben wurde, handelt es sich um eine autosomal rezessive Erbkrankheit, bei der die Eisenaufnahme über den Darm gestört ist. Autosomal bedeutet, dass der Gendefekt nicht auf einem Geschlechtschromosom liegt; rezessiv bedeutet, dass: der Genträger, bei dem der Gendefekt nur auf einem Chromosom liegt, selbst nicht erkrankt. Erst wenn zwei Träger des Gendefekts ein Kind zeugen, kann dieses an Hämochromatose erkranken.

Männer sind 5mal häufiger betroffen als Frauen. Bei den Betroffenen kommt es zu einer unverhältnismäßigen Erhöhung der Eisenaufnahme. Dieses überschüssige Eisen kann nicht ausgeschieden werden und wird deshalb in verschiedenen Geweben (vor allem der Leber) abgelagert. Bei homozygot Betroffenen (sie haben sowohl von der mütterlichen als auch von der väterlichen Seite das entsprechende Gen) kann es bei zunehmendem Lebensalter zu einer immer weiter fortschreitenden Eisenspeicherung kommen. Unbehandelt kann die Eisenüberladung von harmlosen Symptomen wie Ermüdungserscheinungen, Gelenkschmerzen, Hautpigmentierungen bis zu Hormonstörungen, Diabetes mellitus, Herzinsuffizienz und Leberzirrhose bis hin zum Leberkrebs führen (vgl.Pressemitteilung KKH,S.03).

Nach KKH-Angaben sind in Deutschland etwa 200 00 Menschen betroffen. Doch nicht alle Anlageträger des Gendefekts erkranken. Weiterhin ist das Ausmaß der Eisenspeicherung individuell sehr verschieden. Dies liegt an der variablen Penetranz die durch andere den Eisenstoffwechsel steuernde Gene ebenso wie durch äußere Faktoren beeinflusst wird.

### **5.4.2 Prävalenz und Krankheitslast**

Die Ermittlung der Prävalenz ist erschwert durch die unscharfe Definition der Hämochromatose. Bisher wurde die Diagnose erst nach Auftreten klinischer

Symptome (z.B. Eisenüberladung in Organen) gestellt, wodurch symptomfreie Anlageträger der Mutation nicht erfasst wurden. Eine genetische Diagnostik würde demnach die Anzahl der nach einer neuen Definition, nämlich der der reinen Anlageträgerschaft, Hämochromatosekranken erheblich ansteigen lassen.

Bisherige Zahlen Zur Prävalenz sind also vage Schätzungen, es wird jedoch vermutet, dass es sich bei der Hämochromatose um eine unterdiagnostizierte Krankheit handelt (vgl. Schöffski, S.246).

In der europäischen Bevölkerung wird von einer Trägerfrequenz von 1:8 bis 1:10 der Hämochromatose-Mutation ausgegangen, was zu einer Homozygoten-Prävalenz von 1:200 bis 1:500 führt (vgl. Schöffski, S.247).

Die Krankheitslast lässt sich ebenso ungenau bestimmen. Eine geringe Anzahl von Genen (5-10) sind ursächlich an der Entstehung beteiligt. Mutationen in einem dieser Gene sind mit einem darstellbar erhöhten Erkrankungsrisiko assoziiert, dennoch erkranken nicht alle Anlageträger. Stuhmann gibt an, dass 30-60% der Anlageträger eine signifikante Eisenüberladung entwickeln (vgl. medgen 16, 2004, S.282).

Ob ein Anlageträger Eisenüberladungen und damit klinische Symptome entwickelt hängt vor allem mit der Penetranz der Mutation und dem Geschlecht zusammen. Schöffski geht in seiner Analyse von einer 10%igen Penetranz der Hämochromatose aus, wobei er diese Zahl noch für niedrig angesetzt hält (vgl. S.247).

Es existieren derzeit keine eindeutigen Methoden zur Vorhersage des Phänotyps. Deshalb bleibt eine Prognose schwierig, selbst bei einem auf die Mutation C282Y positiv getesteten Individuum kann eine klinische bedeutsame Eisenüberladung lebenslang ausbleiben. In der von der Medizinischen Hochschule durchgeführten Studie *Genotype-based screening for hereditary haemochromatosis. I: Technical performance, costs and clinical relevance of a German pilot study* wurden zwei unabhängige Testmethoden angewandt. Dabei ging es vor allem darum, die analytische Validität sowie die unmittelbaren Laborkosten der beiden verschiedenen Testverfahren zu ermitteln.

### 5.4.3 Validität , Reliabilität, Spezifität des Testvorgangs

7841 (99,6%) der 7860 eingesetzten Tests lieferten aussagekräftige Ergebnisse. Die Spezifität bezüglich der Ermittlung der Homozygotie für C282Y betrug 100%, die Sensivität 97%. Die Kosten betragen zwischen 11.20-16.35 pro Testmethode. Die Autoren der Studie beurteilen die Testmethoden auf C282Y als zuverlässig, hochsensitiv und spezifisch, eine DNA-basiertes Screeningprogramm sei mit vertretbaren Laborkosten durchzuführen.

Ergebnis der Studie:

Vor allem zwei Forschungsfragen blieben in der durchgeführten Studie unbeantwortet:

- Die analytische Validität eines genetischen Tests auf Bevölkerungsebene.
- Die streitbare klinische Relevanz, bzw. die niedrige Penetranzrate der Hämochromatose im Zusammenhang mit ihrer uneinheitlichen Definition.

Die in der Pilotstudie relativ hohe Rate von homozygoten Trägern der C282Y Mutation (1.7%) wird darauf zurückgeführt, dass 42,6% der Teilnehmer vor der Testinanspruchnahme bereits von ihrer Anlageträgerschaft wussten und ihre Teilnahme dadurch motiviert war, zusätzliche diagnostische Absicherung und weitere Informationen zum Verlauf der Hämochromatose zu erhalten.

Die überdurchschnittliche Hohe Zahl neu entdeckter Fälle einer homozygoten Anlageträgerschaft könnte auf einen *bias* (Studiendesignbezogener, systematischer Messfehler) in der Studienpopulation zurückzuführen sein , beispielsweise durch Individuen mit ausgeprägtem Gesundheitsbewusstsein, unterschwelliger Symptomentwicklung oder familiärer Krankheitsgeschichte (sog. Freiwilligenbias).

Die Studienpopulation ist nicht repräsentativ für die Bevölkerung in Deutschland, ein zusätzlicher bias steht in Zusammenhang mit der studienbedingten Auswahl (Versicherte freiwillig, nicht randomisiert) der Probanden ( vgl.Stuhrmann, Strassburg, Schmidtke (2004): Genotype-based screening for hereditary haemochromatosis. I: technical performance, costs and clinical relevance of a German pilot study, in: European Journal of Human Genetics (2004), 1-10)

Zur Beantwortung der noch ungeklärten Fragen wurde ein nationales Pilotprojekt für DNA-basiertes Hämochromatosescreening initiiert.

## 5.5 Beurteilung des Hämochromatosescreenings in der Literatur

In der wissenschaftlichen Literatur finden sich zahlreiche negative Beurteilungen eines universellen bevölkerungsbezogenen Hämochromatosescreenings. Die Kritik zielt dabei vorwiegend auf die bereits oben beschriebenen Unsicherheiten der Prävalenz und der Prädiktion sowie den individuellen Verlauf und Schweregrad der Hämochromatose In einem Bericht der Deutschen Forschungsgemeinschaft wird die äußerst niedrige und variable Penetranzrate hervorgehoben:“ Aus Pilotstudien für ein Bevölkerungsscreening ging hervor, dass nur 1% aller Menschen mit dieser Mutation zum Zeitpunkt der Analyse Krankheitssymptome zeigten. Das Lebenszeitrisiko für eine klinische Manifestation lag bei diesen Personen bei 10-40%“<sup>28</sup>.

In den USA wird das Bevölkerungsscreening daher als ethisch problematisch abgelehnt, weil zu viele „gesunde Kranke“ erfasst würden. „*Most individuals who have hereditary hemochromatosis do not display symptoms, and there is a disagreement over how best to determine which individuals have the condition*“.

“*In particular, it is not known how many individuals identified through screening would develop clinical disease in the absence of screening*”<sup>29</sup>.

Die Problematik der „gesunden Kranken“ wurde in Deutschland bislang kaum

---

28 DFG-Report 4, *Prädiktive genetische Diagnostik*, S.28f

29 Burke et al. in *Genetics and Public Health in the 21st Century*, S.344

öffentlich diskutiert. Allerdings gab der medizinische Leiter des Modellprojektes Stuhmann-Spangenberg an, dass die Entdeckung zahlreicher gesunder Anlageträger der, Hämochromatose „ein Problem ist und eine emotionale Belastung darstellt“<sup>30</sup>. In einer Befragung bereuten es vor allem die 485 heterozygoten Überträger, den Test gemacht zu haben, da dieses Wissen ihre bislang unbeschwerten Familienplanungen überschattete (vgl.ebd.).

Zur Untersuchung dieser Problematik vergleichen Burke et al in ihrem Beitrag *Public Health Strategies to prevent the complications of hemochromatosis* Burke et al. zwei Teststrategien:

- *enhanced case finding*

Ziel ist die Früherkennung und Behandlung von einzelnen Betroffenen mit ersten Symptomen. Dazu ist Aufklärung und Bewusstseinsbildung unter Ärzten nötig, um frühe und unspezifische Symptome der Hämochromatose zu erkennen. Vorteile dieser Vorgehensweise wären, dass keine Screeninginfrastruktur geschaffen werden muss. Ein Test erfolgt nur nach Indikation, was die Anzahl falsch-positiv Getesteter senken würde. Von Nachteil wäre, dass bei einigen Menschen erste Symptome möglicherweise nicht erkannt und eine Behandlung nicht oder zu spät erfolgt.

- *universal screening*

Ziel ist das Testen einer größeren Bevölkerungsgruppe, *bevor* irgendwelche Symptome auftreten. Konsequenzen daraus sind ausgeweitetes Testen mit den dazu erforderlichen Ressourcen, mehr falsch-positive Ergebnisse, jedoch erweiterte Chancen der Reduktion vermeidbarer Schädigungen(vgl.S.454,455).

Die Autoren schlussfolgern aus ihrem Vergleich, dass eindeutige Nutzenbeweise fehlen, die ein universelles Screening an gesunden Personen rechtfertigen. Die Krankheitslast der Hämochromatose müsse im Zusammenhang mit den Kosten der Einführung eines Bevölkerungsscreening betrachtet werden, sie ist im Vergleich zu anderen Volkskrankheiten wie Bluthochdruck oder Hypercholesterinämie relativ niedrig.

---

<sup>30</sup> Die tageszeitung 05.01.05, S.23

In der Gesamtbilanz eines Bevölkerungsscreening ist die Prävalenz der Hämochromatose möglicherweise weniger wichtig als die Effektivität des Screening und der Behandlung.

Der Zeitpunkt der Behandlung ist ebenso ein wichtiger Faktor bei der Frage nach der Notwendigkeit eines Screening - wenn aber bei einer Krankheit wie der Hämochromatose eine Phase mit latenter oder milder Symptomatik vorliegt, sei die gezielte Auffindung einzelner Fälle einem Gesundheitsnutzen dienlicher als die Durchführung eines Bevölkerungsscreening (vgl.S.457).

Die Kritik der Ärztin und Soziologin Marina Steindor am Bevölkerungsscreening auf Hämochromatose bezieht sich auf das Fehlen prospektiver Studien, sowie von Kontrollgruppen. Zudem erfasse die im Pilotprojekt verwendeten Tests ausschliesslich die häufigsten Mutationen. Als medizinisch sinnvoller erachtet sie eine laborchemische Messung der Transferrinsättigung. Ein Gentest auf Hämochromatose sollte ihrer Ansicht nach gezielt nur nach Indikation erfolgen. Der Gefahr einer verspäteten Diagnose könne durch Aufnahme von Eisenstoffwechsel-Parametern in die Vorsorgeuntersuchungen nach §25 SGB 5 begegnet werden (vgl. Steindor, GID, März 2005, S.12-16).

Der Report der Deutschen Forschungsgemeinschaft schliesst in Bezug auf das Hämochromatosescreening mit der Empfehlung, dass“aufgrund der geringen, individuell derzeit nicht sicher abschätzbaren Penetranz weitere Untersuchungen im Hinblick auf den Nutzen eines umfassenden genetischen Screeningprogramms erforderlich sind“<sup>31</sup>.

Der medizinische Leiter der Studie Stuhmann- Spangenberg räumt ein, dass die Hämochromatose ein Einzelfall sei, dessen Ergebnisse sich nicht auf andere Erbkrankheiten übertragen lässt. Dies gilt auch für ökonomische Fragen, denn in den Berechnungen der Pilotstudie über das Einsparpotential einer Früherkennung fehlen die Kosten zu Umfang und Kosten einer genetischen Beratung. Die Notwendigkeit einer ausführlichen genetischen Beratung allerdings wird von zahlreichen Humangenetikern immer wieder betont und ihr Fehlen in vielen

---

31 DFG Report 4, 2003, S.28,f.

Fällen beklagt. So gab auch Stuhmann-Spangenberg an, dass die Informationen über das Testergebnis im Modellprojekt von den behandelnden Ärzten „nicht adäquat an die Patienten weitergegeben worden sei“<sup>32</sup>. Gefehlt habe der Hinweis auf eine zusätzliche genetische Beratung, die dann von lediglich vier Prozent der positiv Gestesten in Anspruch genommen wurde (vgl. ebd.).

## **5.6 Schlussfolgerungen und aktuelle Entscheidungsfindungsprozesse**

Das Hämochromatosescreening, wie es im Modellprojekt durchgeführt wurde, lieferte einige hilfreiche und nützliche Ergebnisse: Die Genmutation, die zur Entwicklung der Eisenüberladung führen kann, ist relativ weit verbreitet; unbehandelt kann sie zu schweren körperlichen Schäden führen. Die Diagnose lässt eine einfache, wirksame und kostengünstige Prävention zu. Dem gegenüber stehen die oben beschriebenen Kritikpunkte und negativen Beurteilungen. Es bleibt abzuwarten, welche Faktoren sich maßgeblich in den Entscheidungsfindungen wiederfinden werden. Die Kaufmännische Krankenkasse hält sich offiziell mit konkreten Schlussfolgerungen zurück. Ein Telefonat mit der zuständigen Sprecherin der Kaufmännischen Krankenkasse, in dem die Frage nach einer Einführung des Hämochromatosescreening in den Leistungskatalog erörtert wurde, ergab, dass sich die Entscheidungsfindungen noch längere Zeit hinziehen werden. Es seien „noch diverse ökonomische und wissenschaftliche Fragestellungen zu klären“ (Klatt). Darüber hinaus ist auch die Verabschiedung des Gendiagnostikgesetzes sowie die Beurteilung durch den Bundesausschuss der Krankenkassen abzuwarten. Die KKH hält eine Einführung des Hämochromatosescreening in den Leistungskatalog weiterhin für sinnvoll und hat

---

<sup>32</sup> Die tageszeitung 05.01.05, S.23

darüber hinaus einen Innovationspreis für Verbesserung in der Früherkennung durch Gentests ausgeschrieben.

## 6 Ausblick

### 6.1 Paradigmenwechsel in der Prävention: Präventiver Nutzen der Gendiagnostik

Die Prävention erfährt durch die prädiktive Gendiagnostik einen radikalen Wandel der sich künftig in Maßnahmen der Gesundheitsvorsorge der Bevölkerung niederschlagen soll: „Die Berücksichtigung genetischer Informationen bei Maßnahmen der Gesundheitsförderung und Prävention (...) wird eine wichtige zukünftige Herausforderung für das gesamte deutsche Sozial- und Gesundheitswesen sein“<sup>33</sup>. Darauf hinarbeitend bemühen sich Gesundheitswissenschaftler und Public Health Experten in jüngerer Zeit um die Etablierung präventiver Maßnahmen unter Einbeziehung gendiagnostischen Wissens. Ziel ist die Identifikation genetischer Prädispositionen für Erkrankungen in der Bevölkerung um einzelne Gruppen oder Individuen nach ihren jeweiligen Krankheitsrisiken einer zielgerichteten Prävention zugänglich zu machen.

Die Ermittlung genetischer Risiken führt zu sogenannten Suszeptibilitäten eines Individuums. Suszeptibilität meint ein erbliches oder erworbenes genetisches Merkmal mit prädisponierendem Charakter, das zu unterschiedlichen Graden der Bereitschaft eines Organismus führt, Krankheiten zu entwickeln. Ein zentraler Ansatz der Erforschung gesundheitsrelevanter genetischer Merkmale sind derzeit vor allem Polymorphismen in einzelnen Säure-Basen-Paaren (Single Nucleotide Polymorphisms, SNP's), für die eine entscheidende Rolle bei weit verbreiteten Zivilisationskrankheiten angenommen wird.

Grundsätzlich ergeben sich genetische Präventionsmöglichkeiten auf zwei Ebenen:

- *Phänotypische Prävention:*

Präventive Maßnahmen zielen auf Lebens und – Umweltbedingungen. Die Strategie besteht dabei entweder in der Unterbindung unerwünschter

---

<sup>33</sup> Brand et al, *Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung*, S.8

---

Interaktionen zwischen Genom und Umwelt oder durch Veränderung der schädlichen Umweltfaktoren.

- *Genotypische Prävention:*

Präventive Maßnahmen beziehen sich auf die direkte Einflussnahme auf das Erbgut bzw. die Kontrolle der Weitergabe genetischer Eigenschaften, etwa durch Präimplantations und Pränataldiagnostik im Rahmen der Familienplanung, das genetische Screening von Merkmalsträgern, Abtreibung oder Eingriffe in die menschliche Keimbahn, die künftig möglich sein könnten (vgl. Paul, S. 44 Auswirkungen der Molekularen Medizin auf Gesundheit und Gesellschaft, 2003).

Der Autor stellt zur Diskussion, ob es sich bei diesen Eingriffen in das menschliche Erbgut um Prävention handelt, oder bereits um eugenische Maßnahmen (vgl. Paul, ebd. S. 44)

Präventive Maßnahmen auf Basis genetischer Diagnostik finden sich in der Praxis bislang bei denjenigen Krankheiten, bei denen die zugrunde liegenden genetischen Mechanismen gut erforscht sind. Dies sind vor allem die monogenetischen Krankheiten, für die die Gendiagnostik eine Vorhersage von Krankheitsprognosen und Ätiologien auf Basis einzelner, verursachender Gene erlaubt. Die Möglichkeiten der Prävention sind bei den monogenetischen Krankheiten allerdings zum Teil stark eingeschränkt oder nicht vorhanden (z.B. bei Chorea Huntington) und beschränken sich meist auf die Vermeidung der am Krankheitsprozess beteiligten äußeren Faktoren, der Behandlung der Symptome oder auf Reproduktionsentscheidungen.

Die Vorhersage von genetisch bestimmten Wirkstoffverträglichkeiten kann bei der Gabe von Medikamenten oder einem berufsbedingten Kontakt mit Wirkstoffen sinnvolle Präventionsmöglichkeiten bieten.

Wie bereits oben angeführt soll eine Erweiterung präventiver Möglichkeiten durch Gendiagnostik zukünftig vor allem durch die Identifizierung von genetischen Suszeptibilitäten möglich werden. Die prädiktive Medizin hinterlässt einen „Ruf nach genetischen Risikoprofilen“ (Holinski-Federer), deren Leistungsfähigkeit in der Literatur aber als noch unzureichend beurteilt wird und aus denen sich bislang

keine. individuellen Präventionsmaßnahmen ableiten lassen. Prädiktive Medizin und genetische Präventionsmaßnahmen werden in der Literatur häufig kontrovers beurteilt, Kollek etwa nennt folgende Liste möglicher negativer Effekte und spricht sich gegen die Etablierung genetischer Präventionsstrategien aus „solange die Nutzenbilanz für betroffene Individuen nicht eindeutig positiv ist“<sup>34</sup>.

- Nebenwirkungen prophylaktischer Interventionen bei denjenigen, die die befürchtete Krankheit nie entwickelt hätten
- psychische Belastungen des neuen Wissens um die eigene Erkrankungswahrscheinlichkeit
- ungeklärter Status der *healthy ill*
- Verletzung des Datenschutzes
- Stigmatisierung und Diskriminierung:
- Verlust der Versicherbarkeit

Unter Gerechtigkeitsaspekten sei zudem die „Konkurrenz zu anderen Interventionen, die unmittelbar lebensrettend sind oder von denen unter direktem Leidensdruck stehende Patienten unmittelbar profitieren könnten“<sup>35</sup> zu beachten.

## 6.2 Public Health Genetics

Public Health Genetics, die strategische Einbindung genetischen Wissens in die öffentlichen Gesundheitsversorgung, ist in Deutschland - im Gegensatz zu den USA oder Großbritannien - weder etabliert noch institutionalisiert. Erste Bemühungen, dies zu ändern, werden an der Universität Bielefeld unternommen. Am Zentrum für interdisziplinäre Forschung der Universität bildete sich 2003 die Kooperationsgruppe *Public Health Genetics*, die sich mit den möglichen Konsequenzen der Genetik für die öffentliche Gesundheit auseinandersetzt und Möglichkeiten der Institutionalisierung von Public Health Genetics in Deutschland untersuchen und fördern will.

---

<sup>34</sup> Kollek, *genetische Prävention und Public Health*, S.9

<sup>35</sup> Kollek, *ebd.*

In ihrer Fragestellung geht es vornehmlich darum zu prüfen, „welche Chancen sich aus den Erkenntnissen der Humangenomforschung für die Perspektive der öffentlichen Gesundheitsversorgung und Prävention ergeben (oder auch nicht ergeben könnten.“<sup>36</sup>). Zur Beantwortung der Fragestellung dienen hier die Skizzierung aktueller Entwicklungen der Genetik, die Verdeutlichung der Ziele und Aufgaben von Public Health sowie die Befragung deutscher Public Health Experten zu einer möglichen Institutionalisierung von Public Health Genetics.

Fazit dieser Befragung ist der Hinweis auf Risiken aber auch die Betonung der Chancen für die Prävention. Erwartet werden eine zunehmend verbesserte Prädiktion individueller und populationsbezogener Gesundheitsrisiken sowie neue Möglichkeiten der Prävention. Ein Bedarf der Integration genetischen Wissens in Maßnahmen von Public Health gilt als vorhanden. Wichtige Aufgaben von Public Health Genetics sind die Bildung der Öffentlichkeit (Risikokommunikation), weitere Forschung und die kritische Begleitung der Entwicklungen in der Genetik (vgl. *Kälble S.13,14*).

Die Ergebnisse der Befragung fließen in ein Policy Paper, das den derzeitigen Stand und Bedarf von Public Health Genetics in Deutschland anzeigen soll. Es soll politischen Entscheidungsträgern und der Öffentlichkeit zugänglich gemacht werden. Die Kooperationsgruppe Public Health Genetics wird das Policy Paper Ende September dieses Jahres veröffentlichen und an das zuständige Ministerium geben. Ein Sammelband Prävention mit Ergebnissen aktueller Forschung erscheint im Oktober. Das starke Engagement der Kooperationsgruppe unter Leitung von Angela Brand führte jüngst zur Einrichtung eines EU-weiten Public Health Genetics -Netzwerkes unter Einbezug sämtlicher EU-Mitgliedsstaaten. Koordiniert wird es von Deutschland und Großbritannien. In seiner sechsjährigen Laufzeit werden in erster Linie weitere Forschungsfragen behandelt.

Seit Ende 2004 vertritt Public Health Genetics innerhalb des Nationalen Genomforschungsnetztes (NGFN) das Forschungsprojekt „Genetische Epidemiologie“ mit dem übergeordneten Ziel, Ergebnisse aus der

---

<sup>36</sup> *Kälble, Genetik und molekulare Medizin-(K)ein Thema für Public Health?, S.1*

Grundlagenforschung auf ihr Anwendungspotential für die öffentliche Gesundheitsversorgung zu prüfen und damit Wissen aus dem NGFN für gesundheitspolitische Entscheidungen aufzubereiten.

### 6.2.1 Ziele von Public Health Genetics

Im Gutachten „Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung“ wird als Ziel von Public Health Genetics angegeben:

„mithilfe der genetischen Epidemiologie suszeptible Individuen möglichst frühzeitig identifizieren und hierdurch präzisere, frühzeitigere, nebenwirkungsärmere Präventions-, Diagnose- und Therapiemöglichkeiten sowohl für Einzelne als auch für bestimmte Personen- und Patientenkollektive ermöglichen und in Politik und Praxis sicherstellen“<sup>37</sup>.

Mithilfe des genetischen Wissens soll die Bevölkerung in verschiedene Risikogruppen aufgeteilt und mit entsprechend präzisierten Präventionsmaßnahmen versorgt werden. Erhofft werden dadurch mehr „zielorientierte und wirksamere Maßnahmen bei gleichzeitiger Einsparung von Kosten durch Vermeidung von beispielsweise 'Fehlprävention'(...)“.<sup>38</sup>

Für die Umsetzung dieser neuen Präventionsmaßnahmen sehen die Autoren die „Notwendigkeit frühzeitig, d.h. schon heute, die finanziellen und strukturell-institutionellen Rahmenbedingungen im deutschen Gesundheitssystem sicherzustellen“<sup>39</sup>.

Beklagt wird, dass der Entwurf zum Gendiagnostikgesetz diese Aspekte nicht berücksichtigt. Ein nationales Gesetz ist nach Ansicht der Autoren nicht notwendig, da alle relevanten Aspekte durch bereits bestehende Gesetze abgedeckt seien.

Auf die im Gutachten selbst gestellte Frage: „Welche Präventionsstrategien sind insbesondere aufgrund der Integration genetischen Wissens sinnvoll“<sup>40</sup>? lassen sich darin keine konkrete Antworten finden. Es bleibt bei wiederholt allgemeinen

---

37 Brand et al: *Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung*, S.5

38 Ebd., S.48

39 Ebd., S.48

40 Ebd., S.37

und doch bestimmten Angaben wie: „...dass im Hinblick auf multifaktorielle Erkrankungen in absehbarer Zeit durch das genetische Wissen präzisere, frühzeitigere, nebenwirkungsärmere Präventions-, Diagnose- und Therapiemöglichkeiten zu erwarten sind und auch verfügbar sein werden (...)“<sup>41</sup>.

Doch gerade für die weit verbreiteten und multifaktoriellen Erkrankungen, bei denen auch Umwelt- und Lebensstilfaktoren eine Rolle spielen und die im Fokus von Public Health Maßnahmen stehen, existieren oft keine spezifischen Präventionsmaßnahmen. Das heißt, es sind bezüglich dieser Krankheiten keine qualitativ neuen Präventionsmaßnahmen aus dem neuen genetischen Wissen abzuleiten, als die ohnehin schon allgemein bekannten, wie fettarme Ernährung, Bewegung etc. (vgl. Kollek: *Ethik genetischer Prävention in Public Health Forum* 12/2004).

Ungeachtet dessen fordern die Autoren auf ihrer Überzeugung aufbauend dass, „sämtliche Gesundheitsleistungen wie etwa Präventionsmaßnahmen, die derzeit in Deutschland fast ausnahmslos im Sinne „einer Strategie für alle“ durchgeführt werden, schon heute systematisch zu überprüfen und genetische Erkenntnisse hierbei konsequent mit einzubeziehen sind.“

### **6.2.2 Anwendungspotenzial von Public Health Genetics Maßnahmen in Deutschland**

Ob prädiktive genetische Diagnostik überhaupt in den Aufgabenbereich von Public Health gehört, ist nicht unumstritten. Die Identifikation von Risikopersonen und ihre „Hineintreibung“ ins medizinische System gehöre nicht zum Kern von Public Health, ihr Selbstverständnis sei nicht biomedizinisch sondern beziehe sich auf Verhalten und Verhältnisse, also auf soziale Bedingungen (Feuerstein:2005, Vortrag UKE)<sup>42</sup>.

---

<sup>41</sup> Ebd., S.48

<sup>42</sup> *Genomforschung, Gesundheitssicherung und Krankheitsprävention: eine neue Synthese? Vortrag Arbeitskreis interdisziplinäres Ethikseminar, UKE Hamburg, 9.Juni 2005*

Offenbar bleibt hierzulande noch Zeit, diese Frage zu diskutieren, denn Public Health Genetics kann in Deutschland noch keine konkreten genetischen Präventionsmaßnahmen anbieten: „Zielgerichtete, molekulare Operationen finden derzeit ausschließlich in der in-vitro Forschung statt. Das Wissen ist noch nicht umgeschlagen in präventive Strategien. Public Health Genetics existiert in Deutschland faktisch nicht. Es ist vielmehr Genetics für Public Health.“ (Paul:2005, ebd.)

## **6.3 Auswirkungen der Gendiagnostik auf Gesellschaft und Politik**

### **6.3.1 Das öffentliche Verständnis von Genetik und genetischen Informationen**

Die Kenntnis über Genetik und Vererbung, und damit die Fähigkeit, die Bedeutung von Ergebnissen gendiagnostischer Untersuchungen in ihren Implikationen und Konsequenzen rational einzuschätzen - die Voraussetzung für eine informierte Entscheidung - ist in der Öffentlichkeit nicht sehr ausgeprägt.

Die Folgen einer Implementierung gendiagnostischer Verfahren in einer in genetischen Fragen nur rudimentär gebildeten Bevölkerung können in Verunsicherung, Diskriminierung, Stigmatisierung bestehen. Bundesgesundheitsministerin Schmidt äußert sich dementsprechend in der Zeitschrift *Biopolitik* : “Die allgemeine Information der Bevölkerung über die Chancen und Risiken genetischer Untersuchungen wird zu verstärken und zu verbessern sein“<sup>43</sup>. Doch wer informiert und bildet die Öffentlichkeit und auf welche Weise? Zu bedenken ist, dass Information niemals neutral ist. Die Weise in der Information vermittelt wird, enthält mehr oder weniger implizit Interessen und Werthaltungen. Gesellschaftliche Diskussionen finden zwar in Form von Bürgerkonferenzen, Diskussionsforen und Panels national und international verstärkt statt, mit dem Fortschritt in Forschung und Industrie können sie jedoch kaum mithalten.

---

<sup>43</sup> Schmidt, *Zeitschrift für Biopolitik* 1.2002, S.27

### 6.3.2 Gesellschaftliches Interesse an Gentests in der Gesundheitsvorsorge

Von einem allgemeinen gesellschaftlichen Interesse an Gentests auszugehen wird als problematisch angesehen (vgl. Damm Bürgerkonferenz). Ein Gesamtgesellschaftliches Interesse ist Damm zufolge „weniger vorgegebene Größe als aufgegebene Zielorientierung“(ebd.).

Im Bewertungsverfahren gendiagnostischer Verfahren muss das Nebeneinander verschiedener Interessen nicht nur anerkannt sondern auch in „Verfahren der Interessenbewertung“ einfließen. Bei einem HTA, dass zur Begründung der Aufnahme eines gendiagnostischen Verfahrens in den Leistungskatalog der Gesetzlichen Krankenversicherung herangezogen wird, wird gefordert zu prüfen, ob das Verfahren gesellschaftlich überhaupt erwünscht ist. (vgl. Gutachten,S.24).

Die sozialen Folgen gendiagnostischer Verfahren sind derzeit wenig untersucht und bekannt. Ein vermuteter Grund für eine gesellschaftliche Zurückhaltung bei Gentests ist die Angst vor Diskriminierung und nachteiligen Folgen in Abhängigkeitsverhältnissen. Das Gesundheits- und Versicherungswesen hat bislang keine konkreten Antworten auf Fragen von „genetischer Eigenverantwortung“. Es ist beispielsweise noch immer nicht abschließend diskutiert, welche Konsequenzen Menschen mit erhöhten genetischen Risiken in ihrem Versicherungsverhältnis zu erwarten haben.

### 6.3.3 Umgang mit Wahrscheinlichkeiten und Unsicherheiten

Unsicherheiten im Umgang mit prädiktiven gendiagnostischen Verfahren und deren Ergebnissen ergeben sich zunächst aus der Technik selbst: „Einer bestimmten genetischen Konstellation stehen meist eine Vielzahl unterschiedlicher organismischer Ausprägungen gegenüber“<sup>44</sup>. Die Reichweite der Vorhersage darüber, wie sich genetische Unterschiede auswirken ist (noch) begrenzt und oft zweifelhaft. Dennoch kann die Information über ein genetisches Risiko für einen Menschen äußerst bedeutsame und schwerwiegende Folgen für die weitere Lebensführung haben. „Durch ein positives Testergebnis werden gesunde und symptomfreie Menschen als „Risikopersonen“ klassifiziert. Sie

<sup>44</sup> Neumann-Held, S.8

---

unterziehen sich häufig intensiven Überwachungs- bzw. Vorsorgepraktiken und folgen in ihren Alltagsentscheidungen einer Logik des Risikomanagements“<sup>45</sup>.

Bislang lassen sich keine befriedigenden Ansätze finden, wie mit den ungewissen Antworten und Ergebnissen im einzelnen umgegangen werden kann, noch ist offen Es fehlt eine angemessene Sprache, diese Ungewissheit zu kommunizieren.

#### **6.3.4 Psychologische Wirkungen des Umgangs mit genetischen Informationen**

Generelle Aussagen zu psychologischen Folgen genetischer Tests sind schwer zu treffen. Sie hängen ab von der eigenen Vorstellung über die Bedeutung genetischer Informationen, vom wissenschaftlichen-kulturellen Verständnis in der Gesellschaft und der Art der Wissensvermittlung an das betroffene Individuum (*vgl. Vieth: Gesundheitszwecke und Humangenetik*).

Darüber hinaus hat das soziale Umfeld und die Art sowie der Schweregrad der Information bedeutsamen Einfluss auf die Bewältigung und den weiteren Umgang mit dem Testergebnis. Dabei können die psychologischen Auswirkungen individuell stark variieren. Wie bei anderen die Gesundheit betreffenden Informationen werden hier individuelle psychologische Mechanismen wie coping wirksam, die die individuelle Fähigkeit, belastende Lebensereignisse zu bewältigen aktivieren. Sie können in Verdrängung und Verzweiflung bestehen aber auch Überlebenswillen und Motivation mobilisieren, und einen aktiven Umgang mit der diagnostizierten Krankheit hervorrufen.

#### **6.3.5 Risiken der Diskriminierung**

Das Risiko von Diskriminierung durch Preisgabe personenbezogener genetischer Daten besteht weniger *wegen* des Informationsgehaltes dieser Daten. Vielmehr ist zu befürchten, dass das Management der entdeckten Risiken zu Lasten des Einzelnen geht.

---

<sup>45</sup> Lemke, *Zwischen Veranlagung und Verantwortung*, S.70

Es wirft die übergeordnete Frage auf, in welcher Weise allgemein prädiktive medizinische Informationen eingesetzt werden, um Menschen zu kategorisieren, ihnen Charakteristika und Merkmale zuzuschreiben und sie so von bestimmten Leistungen auszuschließen (vgl. Lemke, *GID* 168, S.3-6).

In einem Interview mit der Deutschen Ärztezeitung sagte Präsident Hoppe: "Wir sind gegen die uneingeschränkte Zulassung genetischer Screenings, da dies einen sozialen Druck auf potenzielle Anlageträger erzeugen würde, der von offener Diskriminierung kaum noch zu unterscheiden wäre"<sup>46</sup>.

### 6.3.6 Interessen der Krankenversicherungen

Zu unterscheiden ist zwischen den privaten und den gesetzlichen Krankenversicherungen aufgrund ihrer unterschiedlichen Geschäftsmodelle.

Individuelle Risikovorhersagen wären jedoch für beide Formen der Krankenversicherung interessant. Die gesetzlichen erhoffen sich von ihnen vor allem neue und effektive, d.h. kostenreduzierende Präventionsmöglichkeiten. Für die privaten Krankenversicherer steht die Risikokalkulation im Vordergrund.

Sie nehmen für jeden Versicherten eine Risikoprüfung vor, um eine darauf basierende Prämie zu veranschlagen. Die Heranziehung von Gentests ist derzeit noch unzulässig. In einer Stellungnahme der PKV zu Gentest im Rahmen der Risikoprüfung heißt es:

„Bei der Risikoprüfung wird der aktuelle Gesundheitszustand erfasst. Das heißt, dass die Risikoeinschätzung grundsätzlich als Momentaufnahme erfolgt, bezogen auf den Zeitpunkt der Antragstellung. Die künftigen, ungewissen Ereignisse hingegen sind gerade Gegenstand der Versicherung (...)“

Der Gesamtverband der Versicherungswirtschaft (GDV) hat sich im Oktober 2004 in einer freiwilligen Selbstverpflichtung bereit erklärt, die Durchführung von prädiktiven Gentests nicht zur Voraussetzung eines Vertragsabschlusses zu machen. Allerdings wurde in einer Stellungnahme des GDV in der Ärztezeitung

---

<sup>46</sup> *Deutsches Ärzteblatt* 101, Heft 49 (03. Dezember 2004), Seite A-3306

vom November 2004 auch gesagt, dass man den zukünftigen Umgang mit genetischen Test vom medizinischen Fortschritt abhängig machen wolle.

Vermieden werden soll in jedem Fall eine Informationsasymetrie durch einseitiges Wissen, durch das sich Versicherte, die einen Gentest durchgeführt haben und dies der Kasse gegenüber verschweigen, eine ihrem Risiko nicht adäquate günstigere Prämie sichern könnten. Die freiwillige Selbstverpflichtung gilt zunächst bis zum 31. Dezember 2010<sup>47</sup>.

Eine Versicherung nach dem Solidarprinzip bietet unabhängig von individuellen Risiken Schutz. Die Kenntnis der zu erwartenden Krankheiten bzw. Krankheitsrisiken eines Menschen könnte das Prinzip dieser Form der Versicherung infrage stellen. Darüber hinaus könnte die wachsende Kenntnis individueller genetischer Krankheitsrisiken zu einer Veränderung der Risikostruktur zwischen gesetzlicher und privater Krankenversicherung führen.

### **6.3.7 Interessen der Forschung**

Um zu aussagekräftigen Ergebnissen zu kommen, ist die Forschung auf große Datenmengen angewiesen. Bei der Durchführung gendiagnostischer Verfahren, vor allem im Bereich bevölkerungsbezogener Screenings, lässt sich eine Verschränkung gesundheitlicher Vorsorge mit Forschungsinteressen beobachten. Es zeigt sich hier neben einer subtilen sozialen Pflicht persönliche Daten der Forschung preiszugeben (Feuerstein:2005), ein Spannungsverhältnis zwischen Forschungsinteressen, also der Erzeugung neuen Wissens, und dem Wohl der teilnehmenden Probanden.

„Je weniger Rücksicht der Forscher auf seine Versuchsperson nehmen muss, umso größer sind im Prinzip seine Erkenntnischancen. In der Forschung zählt der Beitrag zum Wissen, nicht die Leistung für den Patienten. Forschung ist eine Profession ohne Klienten“<sup>48</sup>.

---

<sup>47</sup> Vgl. [www.gdv.de](http://www.gdv.de), Mai 2005

<sup>48</sup> van den Daele, *Die Kontrolle der Forschung am Menschen durch Ethik-Kommissionen*, S.15

Die immer wieder vorgebrachten Forderungen an ein Bevölkerungsscreening nach Wahrung der Eigeninteressen der untersuchten Personen „(...) wenn mit der Untersuchung genetische Eigenschaften mit Bedeutung für eine vermeidbare oder behandelbare Erkrankung festgestellt werden und sich im *gesundheitlichen Eigeninteresse der untersuchten Person* (eigene Hervorhebung) Konsequenzen ableiten lassen<sup>49</sup>“ laufen Gefahr, in der Forschungspraxis aus dem Auge zu geraten. Steindor’s Kritik am Hämochromatosescreening bezieht sich auch auf diesen Aspekt. Ihrer Ansicht nach handelt es sich dabei in erster Linie um biomedizinische Forschung. Beispielsweise sei die Evaluierung der psychosozialen Auswirkungen des Screenings, dass im Rahmen des BMBF-Förder-Schwerpunktes „Ethische, rechtliche und soziale Aspekte der Humangenomforschung“ erfolgte, „ein klassisches Verbundforschungskonzept zwischen Wissenschaft und einem meistens industriellen Kooperationspartner, wie es das BMBF favorisiert.“ Der ehemalige Gesundheitsminister Seehofer wollte solche Vermischungen durch die Regeln für Modellvorhaben verhindern, seiner Auffassung zufolge können „Fragen der biomedizinischen Forschung sowie Forschungen zur Entwicklung und Prüfung von Arzneimitteln und Medizinprodukten nicht Gegenstand von Modellvorhaben sein“<sup>50</sup>.

Eine kritische Betrachtung der Forschungspraxis, dem Fokus und den Fragestellungen humangenetischer Forschung scheinen im Sinne der Patienteninteressen demnach geboten. Um einen „möglichst effektiven und gerechten Weg jenseits von Ausbeutung und Sozialdisziplinierung zu finden“ (Gutachten, S.32) will Public Health Genetics diesem Konflikt durch „benefit-sharing“ in Form eines *informed contract* begegnen. Dieser soll die Selbstbestimmung von Probanden in genetischer Forschung berücksichtigen und Probanden als Vertragspartner in eigener Sache begreifen. Vertraglich sollen demzufolge Details über die Verwendung und Teilhabe am Nutzen der Forschung geregelt werden.

---

49 U. Schmidt, *Zeitschrift für Biopolitik* 1.2002, S.27

50 Seehofer 1997 in den §§ 63-65 Sozialgesetzbuch V Regeln für Modellvorhaben [http://www.sozialgesetzbuch.de/gesetze/05/index.php?norm\\_ID=0506300](http://www.sozialgesetzbuch.de/gesetze/05/index.php?norm_ID=0506300)

### 6.3.8 Gesundheitspolitik als Risikopolitik

Fortschritte in der Gendiagnostik könnten dazu führen, dass sich Strategien der Gesundheitspolitik zu sehr auf das Management von genetischen Risiken ausrichten. Ob aber Gesundheitspolitik bzw. Public Health seine Handlungsfelder verstärkt bei genetischen Risiken suchen sollte wird kontrovers diskutiert. Eine Ausweitung prädiktiver Gendiagnostik in der Bevölkerung kann manchen Autoren zufolge als weitere Form einer Reglementierung, als „sozialtechnologische Überwachungsstrategie“ und „Erweiterung des Kontrollpotentials“ (Kollek/Feuerstein) der Gesellschaft oder schlicht als „Zwang zur Gesundheit“ (Schmidtke) angesehen werden. Wenn Einführung und Verbreitung dieser Techniken auch im Zusammenhang mit gesellschaftspolitischen Veränderungen betrachtet wird zeige sich, dass „besonders im Kontext neoliberaler Rekonfiguration von Gesundheit Risikofaktoren große Bedeutung entfalten(...)“.<sup>51</sup>

### 6.3.9 Individualisierung von Risiken

Das System der öffentlichen Gesundheitsversorgung bedingt zum einen eine geteilte, solidarische Verantwortung für Gesundheitsrisiken und zum anderen die Einbindung von Individuen in öffentliche Strukturen der Gesundheitsversorgung. Die Balance zwischen Rechten und Pflichten des Individuum und der Solidargemeinschaft gerät durch prädiktive genetische Verfahren in neues Ungleichgewicht.

Die Betonung von Vorsorgemaßnahmen und die Vorverlagerung einer Diagnose können zu einer Ausweitung von Vorsorge zu Lasten des Individuums führen. Selbst Public Health Experten, die sich für die Etablierung genetischer Präventionsmaßnahmen aussprechen, räumen ein, „dass probabilistische Screenings das Screening von der Populations- auf die Individualebene verschiebt und damit von staatlicher Verantwortung auf die Eigenverantwortung des Individuums“<sup>52</sup>.

---

<sup>51</sup> Gottweis et al, *Verwaltete Körper*, S. 31

<sup>52</sup> Brand & Brand, *Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung*, S.21

Sollten gendiagnostische Verfahren gesetzlich begründeter Standard der Gesundheitsvorsorge werden, könnte eine Auflösung der bisherigen Form der Solidarität stattfinden. Befürchtet werden kann, dass als „Hochrisikopersonen“ klassifizierte Menschen ihren Versicherbarkeit verlieren. Dies gilt im Bereich privater Krankenkassen in Bezug auf nicht genetische Risiken bereits heute.

Die wachsender Kenntnis krankheitsrelevanter Gene und deren Zusammenspiel mit sogenannten Volkskrankheiten wie beispielsweise Diabetes, Herzinfarkt oder Bluthochdruck, lässt die technischen Möglichkeiten näherrücken, individuelle genetische Risikoprofile für das Auftreten verschiedener Krankheiten zu erstellen. Sollten diese individuellen genetischen Risikoprofile eines Tages so selbstverständlich werden wie die Erstellung eines Blutbildes, werden Menschen unter Umständen mit dem Wissen um verschiedene genetische Krankheitsdispositionen konfrontiert. Neben medizinische Kontrolle tritt hier das Problem des individuellen Umgangs mit dem eigenen genetischen Risikoprofil. Aus rationaler Sicht wäre zu fragen, ob eine „soziale und gesundheitliche Absicherung nur noch für denjenigen zu gewährleisten ist, der bereit ist, seine individuelle Lebensplanung und -führung auf sein genetisches Programm abzustimmen“<sup>53</sup>?

### **6.3.10 Prävention als Bürgerpflicht?**

Ein zunehmender Einfluss gendiagnostischer Anwendungsmöglichkeiten in gesundheitspolitische Strategien kann sich auf soziale und rechtliche Zwänge begünstigend auswirken. Der Humangenetiker Schmidtke sieht bereits bei einem Screening einen latenten Zwang. Zu öffentlich verordneten Gentests führt er weiter aus: „Gesundheitspolitik kommt nicht ohne Kosten-Nutzen-Analysen aus;(…). Argumente von Wirtschaftlichkeit sind nicht kompatibel mit der Freiheit, sich selbst und andere auch voraussehend als krank akzeptieren zu können. Aufmerksamkeit ist geboten, denn der „Zwang zur Gesundheit“ (auch der Erbgesundheit) könnte auf leisen

---

<sup>53</sup> Künzler, *Macht der Technik-Ohnmacht des Rechts?*, S.67

Sohlen kommen<sup>54</sup>. Der im §1 SGBV „Solidarität und Eigenverantwortung“ deutliche Appell an jeden Versicherten, der neben einer gesundheitsbewussten Lebensführung auch die frühzeitige Beteiligung an gesundheitlichen Vorsorgemaßnahmen gebietet, ist geeignet, durch entsprechende Sanktionen auf sozialversicherungsseite Druck auszuüben. Prädiktive Gendiagnostik als „moralische Technologie“ (Lemke) wirft damit die Frage auf, ob es eine moralische Pflicht zu wissen gibt. Dies verneint der Moraltheologe Schockenhoff in einem Interview auf die Frage nach Ansprüchen auf Gentests seitens des Gesundheitswesens „Wer sagt, dass er unvoreingenommen sein Leben führen möchte, ohne sein Krankheitsrisiko zu kennen, muß dies tun dürfen“<sup>55</sup>. Mit dieser Auffassung steht er in der Tradition von Hans Jonas, der Nichtwissen als „Bedingung der Möglichkeit zur Autonomie“ und „sich in Freiheit dem unbekannt Gegebenen zu überlassen“<sup>56</sup> erachtet. Diesem Prinzip widerspricht Kants „Pflicht, sich selbst gegenüber“, die Aufklärungsverzicht als Schwächung und Begrenzung von Autonomie auffasst. Im Vordergrund steht dabei die moralische Pflicht autonomer Personen über sich selbst und ihr Schicksal soweit wie möglich aufgeklärt zu sein. Geltung habe letzteres Gebot aber nur, wenn das Wissen in „verantwortliches“ Handeln umgesetzt werden kann (vgl. Buchborn, S.444). Was aber heißt verantwortliches Handeln? Und zu wessen Wohl wird gehandelt? Verantwortlichkeit im Sinne von Public Health Genetics wird folgendermaßen formuliert:

„So muss der Einzelne lernen, mit der Gesellschaft solidarisch zu sein, und rechtfertigen, warum er ihr die Kosten seiner Risiken aufbürden kann.

(...)Voraussetzung hierfür ist jedoch, dass der Einzelne seine Risiken kennt und gegebenenfalls auch finanziell mitträgt“<sup>57</sup>.

---

54 Schmidtke, *Nur der Irrtum ist das Leben, und das Wissen ist der Tod*, in Beck-Gernsheim(Hrsg.) *Welche Gesundheit wollen wir?*, S.29,30

55 <http://www.bio-pro.de/de/region/freiburg/magazin/01143/August2005>

56 Jonas, *Technik, Medizin und Ethik*, S.194

57 ZIF:Task Force , *Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung*, S.51

Die bürgerliche Pflicht zum Wissen der eigenen genetischen Konstitution und die persönliche Übernahme der daraus resultierenden Konsequenzen werden hier sehr deutlich betont, wenn nicht gar gefordert. „*Risikokompetenz und Gesundheitsmündigkeit*“ stehen hier als Begriffe für das in diesem Sinne verantwortliche Verhalten der Bürger. Public Health Genetics hat für die streibare Frage des Wissensollens und der genetischen Verantwortung einen Lösungsansatz in Form des „sozialethischen Verpflichtungsgrades“ formuliert:

„Ein hoher sozialethischer Verpflichtungsgrad besteht, wenn eine Public Health Genetics Maßnahme Effizienz- und Effektivitätskriterien wie Validität, Reliabilität, Spezifität und weitere Evidenzkriterien erfüllt, sich bei begrenztem Aufwand ein hoher individueller Nutzen im Sinne von Vermeidung einer schweren Krankheit und Förderung der individuellen Entwicklungsmöglichkeit sowie ein hoher gesellschaftlicher Nutzen im Sinne der Vermeidung hoher Kosten (...)erzielen lässt, und man zudem nicht mit einer gesellschaftlichen Stigmatisierung der Betroffenen rechnen muss“<sup>58</sup>.

Der Verpflichtungsgrad korreliert hier mit den angegebenen rational begründeten wissenschaftlichen Kriterien der genetischen Untersuchung aber auch mit spekulativen Annahmen bezüglich eines individuellen und gesellschaftlichen Nutzens. Es wäre jedoch unrealistisch anzunehmen, dass die Kenntnis des eigenen genetischen Risikoprofils verbunden mit rationalen Argumenten und Appellen den einzelnen automatisch zu einem rationalen Umgang mit entsprechenden Verhaltensänderungen leitet. So bleibt bis auf weiteres offen, wie die Bürger dem sozialethischen Verpflichtungsgrad gerecht werden sollen.

### **6.3.11 Gerechtigkeit**

Bei der Frage nach Gerechtigkeit im Umgang mit dem neuen genetischen Wissen ist wieder auf das gesellschaftliche Verständnis genetischer Informationen zurückzukommen, ohne das eine Entscheidungsfindung innerhalb der gegebenen Möglichkeiten der gendiagnostischen Verfahren nicht möglich ist. Darüber hinaus muss eine Bewusstseinsbildung der eigenen Bedürfnisse und Ansprüche von Individuen stattfinden, die als Grundlage dient, diese entsprechend zu kommunizieren. Zur Gewährleistung von Chancengleichheit fordert Public Health

*58 Brand et al, ebd., S.31*

Genetics daher die Sicherstellung einer *Befähigungsgerechtigkeit*, die durch die Sozial -und Gesundheitspolitik sichergestellt werden soll (vgl. Gutachten S.6) Dieser öffentliche Bildungsauftrag mit „eigenständigem Aufgabenprofil“ soll über die bisherige humangenetische Beratung hinausgehen.

## 7 Zusammenfassende Bewertung

Die in dieser Arbeit vorgestellten Informationen zu Stand und Entwicklungsmöglichkeiten der genetischen Diagnostik führen zu dem Schluss, dass die Voraussetzungen für eine Einführung prädiktiver Gendiagnostik in das öffentliche Gesundheitswesen derzeit noch nicht gegeben sind. Zusammengefasst stehen einer Einführung folgende Probleme entgegen:

- Streitbare Validität und Zuverlässigkeit der ermittelten Daten, ihre wissenschaftlich fundierte Interpretation und daraus folgenden Handlungsempfehlungen
- Unsicherheiten in der Vorhersage und dem Verlauf der ermittelten Krankheitsrisiken
- Heterogene Ziele, Zwecke und Verwendungsmöglichkeiten der Testergebnisse
- Unsichere rechtliche Rahmenbedingungen der Datenerhebung und Verwendung genetischer Informationen
- Schwierigkeiten der informierten und geteilten Entscheidungsfindung unter Wahrung von Patientenwohl und Patienteninteressen
- Defizite in der Informationsübermittlung und Beratung der Testpersonen vor und nach einem genetischen Test
- Prekäre gesellschaftspolitische und wirtschaftliche Rahmenbedingungen
- Ungelöste Fragen der gesundheitspolitischen Umsetzung mit intransparenten und zweifelhaften Entscheidungsgrundlagen
- Unklarer und unausgehandelter gesellschaftlicher Umgang mit den Folgen psychologischer und sozialer Folgewirkungen bevölkerungsbezogener genetischer Tests
- Mangelhafte Daten zum Bedürfnis der Allgemeinbevölkerung an prädiktiven gendiagnostischen Verfahren

Die Frage nach der Leistungsfähigkeit und des damit verbundenen Anwendungspotenzials der prädiktiven Gendiagnostik lässt sich bislang nicht positiv beantworten. Fortschritte lassen sich vorwiegend auf rein

wissenschaftlichem Gebiet in Techniken der Diagnostik und im Verständnis von Prozessen der Krankheitsentstehung zu verzeichnen. Daneben stehen das Fehlen konkreter Präventions- und Therapieansätze; ursächliche und individuelle Prävention und Therapie im Rahmen einer öffentlichen Gesundheitsvorsorge nach Public Health Prinzipien existieren derzeit noch nicht. Die wenigen bisher erdachten genetischen Präventionsansätze auf Bevölkerungsebene gelten als unausgereift und sind noch nicht praxistauglich. Das Beispiel des Hämochromatosescreenings veranschaulicht deutlich, wie zahlreich und komplex die Kriterien zur Bewertung einer Einführung prädiktiver Gendiagnostik in das öffentliche Gesundheitswesen sind. Die Anwendung präventiver genetischer Tests auf Bevölkerungsebene ist aufgrund des derzeitigen unsicheren Erkenntnisstandes über die Korrelationen zwischen einem genetischen Polymorphismus und der vermutet-assoziierten Disposition noch nicht absehbar. Dies wird auch im Gutachten eingeräumt, dort heißt es:

„Es ist noch nicht sachlich und pragmatisch geklärt, wie weit genetische Grundlagenforschung in die medizinische Genetik umgesetzt wird und wie man von humangenetischer Diagnostik zu prädiktiver Genetik und von dort zu individuumsbezogenen bzw. populationsbezogenen Handlungsstrategien kommt“<sup>59</sup>

Zur Verbesserung der Prognosemöglichkeiten wird die erhebliche Ausweitung genetisch-epidemiologischen Studien gefordert. Bei der Formulierung von Forschungsansätzen und Forschungsdesigns geratenen jedoch häufig alternative Einflussfaktoren aus dem Blick, da die Erzeugung wissenschaftlichen Handlungswissens von einer zunehmenden Engführung der Fragestellung und einer Standardisierung der Untersuchungsbedingungen abhängig ist (vgl. Neumann-Held, S.14). Für Forschungsfragen im Bereich Public Health Genetics wird vermehrt interdisziplinäre Forschung gefordert, insbesondere die Hinzunahme sozialwissenschaftlicher Aspekte.

Die wichtigste und zugleich strittigste Frage bleibt die nach verantwortbaren Handlungsempfehlungen aus dem derzeit noch unsicheren wissenschaftlichen

---

<sup>59</sup> Brand et al, *Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung*, S.25

Wissensstand. Im Hinblick auf die praktische (technische oder gesellschaftspolitische) Umsetzung wissenschaftlicher Einsichten ist es von besonderer Wichtigkeit, zwischen dem rechtfertigbaren Wissen und seinen Interpretationen zu unterscheiden<sup>60</sup>. Eine Einführung prädiktiver gendiagnostischer Verfahren in die öffentliche Gesundheitsvorsorge ist wissenschaftlich derzeit noch nicht ausreichend zu begründen, viele Fragen bezüglich des Anwendungspotenzials der prädiktiven Gendiagnostik sind noch zu klären; konkrete individuelle Präventionsmaßnahmen existieren praktisch noch nicht. Die Schwierigkeiten in der Entscheidungsfindung werden aber nicht nur erschwert durch widersprüchliche und unsichere Aussagen bezüglich des präventiven Potentials sondern auch bezüglich der erforderlichen gesetzlichen Rahmenbedingungen. Was Datenschützer beispielsweise für unerlässlich erachten, gilt manchen Public Health Experten als unnötig.

Angesichts der bereits allein wissenschaftlich begründeten Unsicherheiten aber auch der politischen und gesellschaftlichen Situation stehen genetische Interventionsmaßnahmen in einer besonderen Legitimationspflicht. Die gesellschaftlichen Rahmenbedingungen erfordern Zurückhaltung und vorsichtiges Abwägen. Verantwortliche Gesundheitspolitik muss sich fragen lassen, vor welchem wirtschaftlichen, politischen und gesellschaftlichen Hintergrund die Ziele einer Implementierung gendiagnostischer Verfahren in die Gesundheitsvorsorge gesetzt werden und zu welchen anderen Zielen sie in Konkurrenz stehen. Interessant bleibt auch die Frage, wer die Entwicklung der prädiktiven Medizin mit welchen Begründungen vorantreibt. Derzeit scheinen sie mehr von Annahmen, Wünschen, Ambitionen und Interessen geprägt als von zuverlässigen Fakten.

Wenn auch für sogenannte Volkskrankheiten gilt, dass es sich um ein komplexes, kaum in Einzelfaktoren auflösbares Zusammenwirken ererbter und erworbener Einflüsse bei der Krankheitsentstehung handelt (Henn in Neumann-Held, S.8) und weiterhin, dass es „vor allem eine große Zahl nicht-rationaler, sozialer, politischer und individueller Faktoren ist, die unsere Lebensbedingungen formt und somit entscheidend für unsere Gesundheit ist“ (Paul:2005), könnte eine zu starke

---

<sup>60</sup> Neumann-Held, *von der Eugenik zur individualisierten Genetik?*, S.6

Fokussierung auf genetische Wirkungszusammenhänge im Rahmen der öffentlichen Gesundheitsvorsorge den Blick auf diese anderen Faktoren verstellen.

Die technischen Möglichkeiten der prädiktiven Gendiagnostik sowie die Erkenntnisse über genetisch-assoziierte Krankheitsrisiken werden sich weiterhin rasant fortentwickeln. Für Public Health Genetics, Gesundheitspolitik und das öffentliche Gesundheitswesen gilt es, diese Entwicklungen inhaltlich zu begleiten, Entscheidungsgrundlagen im öffentlichen Gesundheitswesen transparent zu machen und durch Aushandlung klarer und gesellschaftlich gewünschter Ziele zu steuern.

## 8 Literatur

Ahrens (2002): *Technologiebewertung und Public Health, Gesundheitsökonomische Evaluation und Health Technology Assessment am Beispiel der Krebsfrüherkennung*, Verlag Hans Huber, Bern

Antes (2001): *Nutzen von Mammographie Screening-Politik vs. evidenzbasierte Medizin?* Stellungnahme des Deutschen Netzwerks Evidenzbasierte Medizin e.V.  
<http://www.ebm-netzwerk.de/netzwerkarbeit/images/stellung021101.pdf>

Bartram et al.(2000): *Humangenetische Diagnostik, Wissenschaftliche Grundlagen und gesellschaftliche Konsequenzen*, Springer Verlag, Berlin/Heidelberg

Beck-Gernsheim, Elisabeth (Hrsg.) (1995): *Welche Gesundheit wollen wir? Dilemmata des medizinischen Fortschritts*; Suhrkamp Verlag, Frankfurt am Main

Berberich (1998): *Zur Zulässigkeit genetischer Tests in der Lebens- und privaten Krankenversicherung*, Dissertation, VVW, Karlsruhe

Brand, Dabrock, Paul, Schröder (2004): *Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung. Diskussion, Aktivitäten und Institutionalisierung von Public Health Genetics in Deutschland*. Gutachten im Auftrag der Friedrich-Ebert-Stiftung, Berlin

Buchborn (1996): *Konsequenzen der Genomanalyse für die ärztliche Aufklärung in der prädiktiven Medizin*, MedR 1996, Heft 10

Bundesminister für Forschung und Technologie (Hrsg.) (1991): *Die Erforschung des menschlichen Genoms. Ethische und soziale Aspekte*. Frankfurt/New York

Burke, Khoury, Thomson (2000): *Genetics and Public Health in the 21st Century, Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease*, Oxford University Press

Chadwick, Shickle, ten Have, Wiesing (1999): *The Ethics of Genetic Screening*, Kluwer Academic Publishers Dordrecht/NL

Daele, van den, Müller-Salomon (1990): *Die Kontrolle der Forschung am Menschen durch Ethik-Kommissionen*, Enke Verlag, Stuttgart

Damm (1999): *Prädiktive Medizin und Patientenautonomie*, MedR 1999, Heft 10

DFG-Report 4(2003): *Prädiktive genetische Diagnostik, Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung*, Wiley-VCH, Weinheim

Edwards, Unigwe, Elwyn, Hood (2003): *Effects of communicating risks in screening programmes: Cochrane systematic review*; British Medical Journal Volume 327

Ellermann, Opolka (1991): *Genomanalyse -ihre biochemischen, medizinischen und politischen Aspekte*, Campus Frankfurt a.M./New York

Elstner (Hrsg.)(1997): *Gentechnik, Ethik und Gesellschaft, ethische Aspekte genetischer Diagnostik und Beratung*, Springer Verlag, Heidelberg

Feuerstein, Kollek, Uhlemann (2002): *Gentechnik und Krankenversicherung, Neue Leistungsangebote im Gesundheitssystem*, Nomos Verlagsgesellschaft, Baden-Baden

Feuerstein, Kollek (2002): *Ethik von Screening-Rationalitäten (Teil II), Konzeptionelle Probleme und mögliche Ansatzpunkte einer transparenten Bewertung genetischer Screenings am Beispiel prädiktiv probabilistischer BRCA-Tests*. BMBF-Projekt 01 KU9907/7 Endbericht der Forschungsgruppe BIOGUM Hamburg

Feuerstein, Kollek (2001): *Vom genetischen Wissen zum sozialen Risiko. Gendiagnostik als Instrument der Biopolitik*, Aus Politik und Zeitgeschichte, Bundeszentrale für politische Bildung (B27)

Gottweis, Hable, Prainsack, Wydra (2004): *Verwaltete Körper, Strategien der Gesundheitspolitik im internationalen Vergleich*, Böhlau Verlag, Wien Köln Weimar

Härtel (2004): *Das OECD-NEHRT-Projekt (New and Emerging Health Related Technologies) und Implikationen für HTA*, 5.HTA-Symposium: Screening und Prävention-Nutzen, Kosten, Wirksamkeit, November 2004 Köln

Henn (2005): *Der Diskussionsentwurf des Gendiagnostikgesetzes-Ein Meilenstein der Patientenautonomie?*, Ethik in der Medizin Band 17, Heft 1 März 2005

Hennen, Petermann, Schmidt (1996): *Genetische Diagnostik-Chancen und Risiken*; Bericht des Büros für Technikfolgenabschätzung zur Genomanalyse, Edition Sigma Berlin

Hennen (2001): *Das genetische Orakel, Prognosen und Diagnosen durch Gentests - eine aktuelle Bilanz*, Edition Sigma Berlin

Holinski-Feder (2004): *Tell me your SNP's - Anwendung genetischer Tests in der allgemeinmedizinischen Patientenversorgung*, medgen 16

Jonas (1985): *Technik, Medizin und Ethik*, Insel Verlag, Ffm

Kälble (2004): *Genetics and Public Health Genetics from the Perspective of German Public Health Experts. Results of a Survey*

[http://www.uni-bielefeld.de/ZIF/KG/2003PHG/Kaelble\\_Donnerstag.pdf](http://www.uni-bielefeld.de/ZIF/KG/2003PHG/Kaelble_Donnerstag.pdf)

Kälble (2004): *Genetik und molekulare Medizin - (K)ein Thema für Public Health? - Einblicke in eine Fragestellung der ZiF:Kooperationsgruppe Public Health Genetics*

[http://www.uni-bielefeld.de/ZIF/KG/2003PHG/Zusammenfassung\\_Kaelble.pdf](http://www.uni-bielefeld.de/ZIF/KG/2003PHG/Zusammenfassung_Kaelble.pdf)

Kevles/Leroy Hood (Hrsg.) (1995): *Der Supercode. Die genetische Karte des Menschen*, Insel Verlag, Frankfurt am Main/Leipzig

Kollek (2001): *Ethik genetischer Prävention*, Public Health Forum „Public Health und Genetik“, Nr.30, Elsevier Verlag, München

Kuhlmann, A.(2001): *Politik des Lebens, Politik des Sterbens, Biomedizin in der liberalen Demokratie*, Alexander Fest Verlag, Berlin

Kuhlmann, E. (2001): *Ethik von Screeningrationalitäten, Methodische Probleme, ungelöste Wertkonflikte und mögliche Ansatzpunkte einer angemessenen Evaluation genetischer Screenings*, Arbeitsbericht BIOGUM, Hamburg

Koppernock (1997): *Grundrecht auf bioethische Selbstbestimmung*, Nomos Verlag, Baden-Baden

Lanzerath (2001): *Gesund in eigener Verantwortung?* Referat der 4. Fachtagung des Deutschen Hygiene Museums mit der DKV, 28./29. September 2001

Lemke (2004): *Veranlagung und Verantwortung. Genetische Diagnostik zwischen Selbstbestimmung und Schicksal*, Transcript Verlag, Bielefeld

Lemke (2005): *Untersuchungen ohne Eigenschaften*, S.3-6, Gen-ethischer Informationsdienst Nr.168, Feb./März 2005

Neumann-Held (2003): *Von der Eugenik zur individualisierten Genetik? Zur Genetischen Prävention im Blickfeld von historischer Erfahrung, gesellschaftlichen Erwartungen und wissenschaftlicher Einsicht*, Beitrag zur Tagung „Gendiagnostik und öffentliche Gesundheitsvorsorge“, Evangelische Akademie Loccum, November 2003

Paul (2003): *Auswirkungen der Molekularen Medizin auf Gesundheit und Gesellschaft*, Gutachten Friedrich Ebert Stiftung, Berlin

Petermann, Wiedebusch, Quante (1997): *Perspektiven der Humangenetik*, Schöningh Paderborn

Piribauer et al. (2004): *To screen or not to screen: that is the question. Screening-Programme auf dem Prüfstand! - Evidence Based Medicine Kriterien zur Beurteilung von Screening-Programmen*  
[http://best-health-guide.at/zaeg\\_data/PubINMdlN/Piribauer2004\\_Screen.pdf](http://best-health-guide.at/zaeg_data/PubINMdlN/Piribauer2004_Screen.pdf)

Schicktanz, Naumann (Hrsg.) (2003): *Bürgerkonferenz. Streitfall Gendiagnostik - ein Modellprojekt der Bürgerbeteiligung am bioethischen Diskurs*, Leske und Budrich, Opladen  
[www.buergerkonferenz.de/ pages/buergerkonferenz/fragen.php](http://www.buergerkonferenz.de/pages/buergerkonferenz/fragen.php)

Schmidtke (2000): *Guter Rat ist teuer. Was kostet die Humangenetik, was nutzt sie?*, Urban & Fischer Verlag, München/Jena

Schmidtke():, *Nur der Irrtum ist das Leben, und das Wissen ist der Tod. Das Dilemma der Prädiktiven Genetik*, Beck-Gernsheim (Hrsg.) „Welche Gesundheit wollen wir?“

Schmidtke (1997): *Vererbung und Ererbtes, Ein humangenetischer Ratgeber*, Rowohlt-Verlag, Hamburg

Schöffski (2000): *Gendiagnostik: Versicherung und Gesundheitswesen, eine Analyse aus ökonomischer Sicht*, VVW, Karlsruhe

Schöne-Seifert, Krüger (Hrsg.) (1993): *Humangenetik - ethische Probleme der Beratung, Diagnostik und Forschung*; G. Fischer Verlag, Stuttgart

Simitis(2002): *Die unendliche Geschichte der Gesetzentwürfe  
Über die gescheiterten Versuche einer Regelung der genetischen Daten*  
<http://www.ifrp.org/pro/Gentest/proj2141.htm>

Steindor (2001): *Gesundheitssystem und Gentechnik*, GID 148: Oktober/November 2001

Stuhrmann, Strassburg, Schmidtke (2004): *Genotype-based screening for hereditary haemochromatosis. I: technical performance, costs and clinical relevance of a German pilot study*, European Journal of Human Genetics (2004), 1-10

Vieth (2004): *Gesundheitszwecke und Humangenetik - medizinische Argumente für die Bindung prädiktiver Gentests an Gesundheitszwecke*, mentis, Paderborn

*Zeitschrift für Biopolitik* 1/2002, BIOCOM-Verlag, Berlin

## **9 Eidesstattliche Erklärung**

*„Ich versichere, dass ich vorliegende Arbeit ohne fremde Hilfe selbstständig verfasst und nur die angegebenen Hilfsmittel benutzt habe. Wörtlich oder dem Sinn nach aus anderen Werken entnommene Stellen sind unter Angabe der Quelle kenntlich gemacht.“*