

BürgerInnenkonferenz „Genetische Daten: woher, wohin, wozu?“
Informationsmaterial

**verfasst von Dr. Barbara Streicher, dialog < > gentechnik, begutachtet und ergänzt
durch den Beirat sowie Prof. Dr. Ulrike Felt, Prof. Dr. Karl Kuchler, Cathren Müller und
Dr. Helge Torgersen**

Wien, März 2003

Inhaltsverzeichnis:

1. EINLEITUNG	4
FAMILIE MEIER – EIN FALLBEISPIEL:	4
2. WAS SIND ÜBERHAUPT GENETISCHE DATEN?	5
DNA ALS GENETISCHE INFORMATIONSQUELLE	5
GENETISCHE UNTERSCHIEDE ZWISCHEN MENSCHEN	5
VERERBUNG	6
GENETISCHE DATEN	7
WAS IST DAS BESONDERE AN GENETISCHEN DATEN?	7
WIE WERDEN GENETISCHE DATEN VON DER ÖFFENTLICHKEIT GESEHEN?	8
3. WIE, WO UND WANN WERDEN GENETISCHE DATEN ERHOBBEN?	8
WAS SIND GENTESTS?	8
WANN WIRD EIN GENTEST GEMACHT?	9
GENETISCHE BERATUNG	9
NICHT-EINWILLIGUNGSFÄHIGE PERSONEN	10
UNTERSUCHUNGSMETHODEN	11
WAS KOSTET EIN GENETISCHER TEST?	11
WER ZAHLT EINEN GENETISCHEN TEST?	11
PRIVATE ANBIETER	12
4. WAS KÖNNEN GENETISCHE DATEN AUSSAGEN?	12
AUSSAGEKRAFT	12
AUSSAGEN ÜBER RISIKEN	13
ZUSÄTZLICHE AUSSAGEMÖGLICHKEITEN	14
DIAGNOSE NICHT-KRANKHEITSBEZOGENER MERKMALE	14
5. WOZU VERWENDET MAN GENETISCHE DATEN?	14
5.1. BESTÄTIGUNG EINER KLINISCHEN DIAGNOSE.....	14
5.2. FRÜHDIAGNOSE VON KRANKHEITEN	15
5.3. UNTERSUCHUNGEN AUF ÜBERTRÄGERINNENSTATUS	15
5.4. PRÄDIKTIVE DIAGNOSE ERBLICH (MIT)BEDINGTER KRANKHEITEN	15
5.5. PRÄNATALDIAGNOSTIK UND PRÄIMPLANTATIONS-DIAGNOSTIK	17
5.6. MEDIZINISCHE FORSCHUNG ÜBER KRANKHEITSURSACHEN.....	17
5.7. DIAGNOSTIK FÜR BESSERE THERAPIEAUSWAHL	18
5.8. WELCHE TESTS GIBT ES BEREITS UND WELCHE WERDEN ENTWICKELT?	19
5.9. SCREENING.....	19
5.10. GERICHTSMEDIZIN	20
5.11. VATERSCHAFTSTESTS UND IDENTIFIZIERUNG VON PERSONEN	21
5.12. POPULATIONSGENETIK UND ABSTAMMUNG.....	21
6. WER KÖNNTE NOCH INTERESSE AN GENETISCHEN DATEN HABEN?	21
WELCHES INTERESSE HABEN VERSICHERUNGEN?	21
WIE KÖNNTEN VERSICHERUNGEN AN INFORMATIONEN KOMMEN?.....	22
DIE ZUKUNFT DES VERSICHERUNGSWESENS	23
INTERESSE DER ARBEITGEBER	23
INTERESSE DER PHARMAINDUSTRIE.....	23
7. WIE WERDEN GENETISCHE DATEN GESPEICHERT?	24
KONTEXT UND ANONYMISIERUNG	24
DATENBANKEN	24
WEM GEHÖREN DIE DATEN?	25

WER HAT ZUGRIFF AUF DIE DATEN?.....	25
DIE „GENETISCHE PRIVATSPHÄRE“	26
8. WAS IST IN ÖSTERREICH GESETZLICH GEREGLT?	26
GENTESTS ZU MEDIZINISCHEN UND WISSENSCHAFTLICHEN ZWECKEN.....	26
GENETISCHE BERATUNG.....	27
GENTESTS IN DER GERICHTSMEDIZIN	27
DATENSCHUTZ	27
STRAFEN	28
INTERNATIONALE REGELUNGEN	28
9. GLOSSAR.....	29

1. Einleitung

Familie Meier – ein Fallbeispiel:

Der 48-jährige Vater der Familie Meier ist unheilbar krank, vor kurzem wurde ihm die Diagnose Chorea Huntington* gestellt. Herr Meier leidet bereits an Bewegungs- und Sprachstörungen, bald sind schwere Wesensveränderungen, Psychosen und körperlicher Verfall zu erwarten. Der Umgang mit dem kranken Menschen ist bereits jetzt eine große Herausforderung für die Familie.

Chorea Huntington ist eine schwere genetische Krankheit. Es ist daher durchaus wahrscheinlich, dass eines oder mehrere der drei Kinder von Herrn Meier die Krankheit geerbt haben. Die Wahrscheinlichkeit dafür beträgt für jedes Kind 50%. Ein genetischer Test könnte Gewissheit schaffen. Ist die Anlage für die Krankheit vorhanden, so erkrankt der betroffene Mensch mit Sicherheit im Alter von 40-60 Jahren, vielleicht sogar noch früher. Der Ausbruch dieser Krankheit kann nicht verhindert werden und sie ist auch nicht heilbar. Medikamente können nur Symptome lindern, den Verlauf der Krankheit aber nicht beeinflussen.

Die drei Kinder von Herrn Meier stehen vor einem Dilemma: Durch ihren Vater wissen sie sehr genau, was es bedeutet, an Chorea Huntington zu erkranken. Sollen sie einen genetischen Test durchführen lassen, um über ihre eigene Betroffenheit oder Nicht-Betroffenheit Bescheid zu wissen?

Christine, 21 Jahre alt, möchte Sicherheit haben und wird sich testen lassen. „Habe ich die Krankheit nicht, bin ich beruhigt. Und wenn ich erkranken werde, so will ich mich darauf einstellen können. Außerdem will ich die Krankheit nicht an meine Kinder weitergeben.“

Thomas, 19 Jahre, sieht das anders: „Ich will mein Leben unbeschwert leben. Wenn ich krank werde, merke ich das früh genug und muss mich dann damit auseinandersetzen.“

Für die 12-jährige Katharina steht momentan noch keine Entscheidung an: sie soll selbst entscheiden, ob sie einen Test will, wenn sie volljährig ist.

Die Behandlung der Krankheit ist sehr kostenintensiv. Natürlich wären auch Versicherungen sehr daran interessiert, von Testergebnissen der Familie Meier zu erfahren, um deren Krankheitsrisiken besser abschätzen zu können. Eine Lebensversicherung wäre für eine betroffene Person wohl schwer zu bekommen, wüsste die Versicherung das Testergebnis.

Auch potenzielle Arbeitgeber könnten sich gegen eine Einstellung entscheiden, wenn sie wüssten, dass ein/e BewerberIn von Chorea Huntington betroffen ist.

Wie wird eine mögliche missbräuchliche oder unerwünschte Verwendung eines Testergebnisses verhindert oder bestraft? Wem gehören die genetischen Daten? Wie würden Sie sich in der Rolle eines der Kinder entscheiden?

Das sind nur einige der Fragen, die dieses fiktive, aber realistische Fallbeispiel aufwirft.

Dieses Dokument gibt einen Überblick über genetische Daten: Was sind die Grundlagen für genetische Tests? Welche Einsatzmöglichkeiten gibt es? Welche Erwartungen oder Befürchtungen knüpfen sich an genetische Tests? Welche sozialen Folgen können genetische Untersuchungen haben? Und was bedeuten genetische Tests für unsere Gesellschaft?

* Fachbegriffe sind im Glossar erklärt – siehe Kapitel 9.

Dieser Text liefert nicht nur Informationen, sondern wirft vor allem mögliche Fragen und Probleme auf, zu denen die TeilnehmerInnen im Rahmen der BürgerInnenkonferenz „Genetische Daten: woher, wohin, wozu?“ Stellung nehmen können.

Am Ende dieses Texts findet sich ein umfangreiches Glossar, das Fachbegriffe erklärt.

2. Was sind überhaupt genetische Daten?

DNA als genetische Informationsquelle

Das Erbmateriale des Menschen besteht aus 46 Chromosomen, die in jeder Zelle vorhanden sind. Die Chromosomen bestehen hauptsächlich aus langen Fäden von DNA (Desoxyribonukleinsäure), die in Form einer Doppelhelix, einer doppelten Spirale, aufgewunden sind. Die DNA enthält die Erbinformation.

Die DNA kann man sich als einen langen Text vorstellen, der aus nur vier verschiedenen Buchstaben (den Basen) aufgebaut ist und – um beim Bild zu bleiben – aus 46 Büchern (den Chromosomen) besteht. Die Reihenfolge der Buchstaben macht die eigentliche Information in der DNA aus. Man kann die Abfolge der Buchstaben (die DNA-Sequenz) heute genau bestimmen.

Bestimmte DNA-Abschnitte heißen Gene. Sie tragen die genetische Information, aufgrund derer jeweils ein Eiweißstoff gebildet wird. Dieser erfüllt in der Zelle eine bestimmte Rolle. Daneben gibt es große Abschnitte („junk DNA“), die offenbar nur „Blabla“ enthalten, also aus einer unverständlichen Aneinanderreihung von Buchstaben bestehen, deren Bedeutung (noch) unbekannt ist.

Die gesamte DNA-Sequenz des Menschen – das Genom – zu entschlüsseln, war Ziel des internationalen Humangenomprojekts. Im Jahr 2001 veröffentlichten die ForscherInnen nach jahrelanger Arbeit einen ersten Entwurf des Genoms. In wenigen Jahren wird die Abfolge aller 3 Milliarden Buchstaben bekannt sein. Daraus allein ist aber noch nicht ersichtlich, welche Buchstabenfolgen Gene darstellen und noch weniger, wie diese zusammenspielen und was ihre Rolle ist, was also der „Text“ im Einzelnen bedeutet.

Man schätzt derzeit, dass ein Mensch etwa 35.000 bis 40.000 Gene hat. Von immer mehr Genen weiß man bereits recht genau, welche Funktion sie haben oder welche Krankheit entsteht, wenn das Gen nicht funktioniert. Durch die intensiven Forschungen werden laufend neue Gene und ihre Rolle in den Zellen identifiziert.

Genetische Unterschiede zwischen Menschen

Prinzipiell haben alle Menschen die gleichen Gene. Im Detail gibt es jedoch Unterschiede. Etwa jeder 300. Buchstabe der DNA eines Menschen unterscheidet sich von dem eines anderen Menschen.

Jeder Mensch – ausgenommen eineiige Zwillinge – ist daher genetisch einzigartig. Das bedeutet, dass die Abfolge der DNA-Buchstaben in seinem Genom ganz charakteristisch ist.

Genetische Unterschiede zwischen Menschen können sichtbare Auswirkungen haben. Für Haarfarbe oder Augenfarbe kennt man einige dafür verantwortliche Gene. Wie die meisten Eigenschaften aber werden auch diese durch ein komplexes Zusammenspiel vieler verschiedener Gene bewirkt, das man wahrscheinlich nie vollständig verstehen wird.

Änderungen in der DNA-Sequenz nennt man Mutationen. Viele von ihnen haben gar keine Auswirkung und werden nicht bemerkt. Andere liegen in einem wichtigen Gen und können so eine Krankheit auslösen.

Für einige Krankheiten kennt man die Mutation in einem Gen, die dafür verantwortlich ist (z.B. wie im Eingangsbeispiel bei Chorea Huntington). Insgesamt kennt man derzeit etwa

4.000 Krankheiten, die auf die Störung eines einzelnen Gens zurückzuführen sind (monogene Erbkrankheiten). Für einige Hundert von ihnen gibt es bereits genetische Tests.

Bei anderen Krankheiten weiß man, dass damit häufig – aber nicht immer – eine bestimmte Mutation eines Gens einhergeht. Die Mutation erhöht offenbar das Risiko für diese Erkrankung. Viele häufige Krankheiten wie Krebs, Zuckerkrankheit und Herz-Kreislaufkrankungen haben einen genetischen Anteil. Dieser kann in Verbindung mit Umweltfaktoren, Ernährung oder Lebensweise früher oder später zum Ausbruch der Krankheit führen (multifaktorielle Erkrankungen).

Die Verschiedenheit der Menschen beruht natürlich nicht nur auf genetischen Unterschieden, sondern ganz wesentlich auch auf unterschiedlicher Ernährung, Erziehung und unzähligen anderen so genannten „Umweltfaktoren“.

Vererbung

Die 46 Chromosomen eines Menschen sind 22 Paare von gleichen (homologen) Chromosomen und einem Geschlechtschromosomenpaar (X und Y). Die eine Hälfte jedes Paares stammt von der Mutter, die andere vom Vater. Damit erbt ein Kind jedes Gen zweimal, einmal von der Mutter, einmal vom Vater – und diese Gene können sich im Detail unterscheiden.

Die Ei- bzw. Spermazellen unterscheiden sich von anderen Körperzellen vor allem dadurch, dass sie jedes Chromosom nur einmal enthalten, also insgesamt 23 Stück. Welche der beiden Chromosomen eines Chromosomenpaares des Elternteils darin enthalten ist und damit an das Kind vererbt wird, ist reiner Zufall. Daher werden die Erbanlagen der Eltern bei der sexuellen Fortpflanzung durch die Verschmelzung von Ei- und Spermazelle jeweils neu und unvorhersehbar kombiniert. Außerdem entstehen immer auch zufällige neue Kombinationen und Mutationen der Gene, sodass die genetischen Eigenschaften eines Kindes niemals vollständig durch die der Eltern erklärbar sind. Diese genetische Vielfalt ist ganz wesentlich für den Fortbestand der Menschheit und die Grundlage für evolutionäre Entwicklung.

Weil ein Gen jeweils doppelt vorhanden ist, haben manche genetischen Veränderungen keinen unmittelbaren Effekt: Man spricht von „rezessiven“ Krankheiten, wenn das jeweils gesunde Gen auf einem Chromosom den Defekt des gleichen Gens auf dem anderen Chromosom ausgleichen kann. Personen, die ein gesundes und ein krankes Gen haben, sind selbst nicht krank, können aber das kranke Gen an ihre Kinder vererben. Man nennt sie ÜberträgerInnen. Nur bei Menschen, die sowohl vom Vater als auch von der Mutter ein krankes Gen geerbt haben, bricht die Krankheit aus. Eine rezessive Krankheit ist zum Beispiel die Zystische Fibrose.

Bei einem anderen Typ von Krankheiten verursacht bereits ein krankes (mutiertes) Gen den Ausbruch der Erkrankung. Man spricht von „dominanten“ Krankheiten. Ein typisches Beispiel dafür ist die bereits beschriebene Chorea Huntington.

Neben den 22 Paaren von Nicht-Geschlechts-Chromosomen gibt es auch noch zwei besondere Chromosomen, die das Geschlecht bestimmen: Männer haben ein X- und ein Y-Chromosom, Frauen zwei X-Chromosomen. Daher ist die Vererbung etwas anders: Von den beiden X-Chromosomen einer Frau stammt eines von der Mutter und eines vom Vater. Bei Männern stammt das X-Chromosom von der Mutter, das Y-Chromosom vom Vater. Krankheiten, die auf einer Veränderung in den X-Chromosomen beruhen, haben daher spezielle Vererbungsregeln. Männer und Frauen sind davon unterschiedlich betroffen. So erkranken zum Beispiel an der Bluterkrankheit (Hämophilie) vorwiegend Männer, aber Frauen können Überträgerinnen sein, also die Veranlagung zu dieser Krankheit vererben.

Genetische Daten

Als genetische Daten bezeichnet man alle Informationen über die genetische Ausstattung eines Menschen. Einige genetische Ausprägungen sind äußerlich direkt sichtbar – wie das Geschlecht und die Augenfarbe. Auch manche genetisch bedingte Krankheiten können ohne Gentest erkennbar sein. So werden die meisten Menschen mit Down-Syndrom (früher als Mongolismus bezeichnet) als solche erkannt.

Im engeren Sinn bezeichnet man als genetische Daten solche, die durch genetische Untersuchungen erhoben werden. Sie können eine Diagnose über eine bereits bestehende Krankheit bestätigen (z.B. Hämophilie). Sie können manchmal – wie im Eingangsbeispiel Chorea Huntington – feststellen, dass eine Krankheit im späteren Leben auftreten wird. Sie können Aussagen über Risiken beinhalten, mit denen Erkrankungen eventuell auftreten können (z.B. erblicher Brustkrebs). Und sie können im Rahmen einer vorgeburtlichen Untersuchung erhoben werden.

Da jeder Mensch genetisch einzigartig ist, können genetische Daten auch zur Identifizierung von Personen verwendet werden – etwa beim Täternachweis in der Gerichtsmedizin oder beim Vaterschaftstest. Hier werden DNA-Abschnitte untersucht, die keine Gene enthalten, aber charakteristisch für jeden einzelnen Menschen sind. Dazu zählen zum Beispiel die als „junk DNA“ benannten Bereiche.

Was ist das Besondere an genetischen Daten?

Genetische Daten haben sowohl in der Medizin als auch im Datenschutz eine Sonderstellung. Sie gelten als besonders heikel und müssen daher speziell geschützt werden. Mehrere Gründe spielen dafür eine Rolle:

- Genetische Tests können langfristige Vorhersagen ermöglichen. Die Entscheidung, Wissen darüber erlangen zu wollen, hat bleibende Konsequenzen. Denn genetische Daten sind unveränderlich und einmal erworbenes Wissen um sie lässt sich nicht mehr rückgängig machen.
- Genetische Daten betreffen nicht nur die untersuchte Person, sondern auch ihre Angehörigen.
- Genetische Daten können vorgeburtlich und sogar im Vor-Embryostadium erhoben werden.
- Informationen aus genetischen Untersuchungen haben oft große Bedeutung für Entscheidungen zur Fortpflanzung, Lebensplanung und Gesundheitsvorsorge.
- Genetische Untersuchungen sind oft mit Unsicherheiten verbunden, da sie den genauen Eintritt und das Ausmaß einer genetischen Krankheit nur mit Einschränkungen bestimmen können. In der Regel liefern sie Aussagen über Wahrscheinlichkeiten, selten erlauben sie eine sichere Prognose. Sie beschreiben daher eine mögliche Zukunft.
- Genetische Daten können einen Schwebezustand zwischen Gesundheit und Krankheit beschreiben, wenn der Ausbruch einer Krankheit absehbar ist. Sie können zu großer psychischer Belastung und Verunsicherung der betroffenen Person führen. Die Situation ist vergleichbar mit einem positiven HIV-Test an Menschen, bei denen AIDS noch nicht ausgebrochen ist.
- Die „Ausgangsmaterialien“ für die Erhebung genetischer Daten sind im Prinzip leicht zugänglich (zum Beispiel Haare).
- Genetische Informationen können zu sozialer Diskriminierung führen – auch am Arbeitsmarkt oder im Versicherungswesen.
- Genetische Merkmale werden bisweilen als besonders eng mit der Persönlichkeit verknüpft angesehen.

Wie werden genetische Daten von der Öffentlichkeit gesehen?

„Der Mensch wird durch seine Gene bestimmt.“ Diese Auffassung hat sich in den letzten Jahren stark verbreitet.

Schon seit langem beschäftigt sich die Forschung mit der Frage, ob angeborene oder erworbene bzw. Umwelt-Faktoren für die Eigenschaften eines Menschen bedeutsamer sind. Es scheint, als würde derzeit der Umwelt und den sozialen Bedingungen weniger große Aufmerksamkeit gewidmet als in den vergangenen Jahrzehnten. Auch in der öffentlichen Meinung werden Gene als sehr bestimmend empfunden. Genetische Daten erhalten durch diese Wahrnehmung eine besondere Brisanz.

Zu dieser Sichtweise beigetragen haben seriöse wie unseriöse Medienberichte über genetische Ursachen von Eigenschaften oder Krankheiten. Dazu zählt zum Beispiel die Suche nach Genen für Alkoholismus, Homosexualität oder Intelligenz. Die Massenmedien berichten oft in unzulässig vereinfachter Form „das Gen für die Krankheit XY wurde gefunden!“ Derart euphorische Meldungen über genetische Ursachen von als unheilbar geltenden Krankheiten, deren Heilung damit scheinbar näher rückt – wie Alzheimer, Schizophrenie oder Asthma – tragen dazu bei, dass den Genen oft übergroße Bedeutung zugemessen wird.

Durch die Fortschritte der Genomforschung werden in Fachjournalen laufend Beziehungen zwischen genetische Daten und bestimmten Eigenschaften veröffentlicht. Dabei handelt es sich aber oft nur um genetische Komponenten, die die Wahrscheinlichkeit einer bestimmten Erkrankung erhöhen. Komplexe Verhaltensweisen und viele Krankheiten sind durch Gene alleine nicht zu erklären.

In den Medien werden genetische Untersuchungen oft im Zusammenhang mit der Gerichtsmedizin erwähnt. In vielen Fällen ermöglichen genetische Untersuchungen heute die eindeutige Identifizierung von Tätern. Der „genetische Fingerabdruck“ wurde so zu einem bekannten Schlagwort.

Nicht zuletzt wurde für das menschliche Genom der Begriff „Buch des Lebens“ geprägt. Auch er legt nahe, dass durch die Entschlüsselung der genetischen Daten ein Mensch „gelesen“ werden kann, zum „gläsernen Menschen“ wird.

Die bedeutende Rolle, die genetischen Veranlagungen zugeschrieben wird, könnte auch auf ein neues Menschenbild hindeuten. *Kommt zur Verantwortung eines Menschen für seinen eigenen Lebensstil nun auch eine „genetische Verantwortung“ für seine Nachkommen hinzu?*

3. Wie, wo und wann werden genetische Daten erhoben?

Was sind Gentests?

Gentests sind Untersuchungen der genetischen Information, also der Erbsubstanz DNA. Da diese Information in jeder Zelle gleich ist, können genetische Daten im Prinzip anhand jeder Körperzelle eines Menschen erhoben werden. Im Allgemeinen werden für Gentests Blutproben oder Proben anderer Gewebe genommen. Die darin enthaltene DNA wird isoliert und mit molekularbiologischen oder zytogenetischen Methoden untersucht. Je nach verwendeter Methode sind dafür geringe Mengen ausreichend. Zum Beispiel reicht es für eine Täteridentifizierung in der Gerichtsmedizin aus, wenn nur eine Haarwurzel, Spermaspuren oder Blutstropfen am Tatort gefunden werden.

Wann wird ein Gentest gemacht?

Genetische Untersuchungen sind nur dann sinnvoll, wenn genau definiert ist, wonach man suchen soll. Daher ist ein genetischer Test auf die „Anlage für irgendeine Krankheit“ weder sinnvoll noch möglich.

Ein Gentest kann aus verschiedenen medizinischen Gründen in Erwägung gezogen. Ist eine Krankheit bereits aufgetreten, so kann ein Gentest dazu dienen, die genetische Veränderung genau zu bestimmen. Weiters kann ein Gentest einen Verdacht auf eine bestimmte Erkrankung bestätigen oder entkräften. Der Test kann, wenn die Krankheit noch nicht aufgetreten ist, voraussagend (prädiktiv) oder im Frühstadium einer Krankheit durchgeführt werden. Darüber hinaus kann ein genetischer Test untersuchen, ob eine gesunde Person ÜberträgerIn einer bestimmten Krankheit ist, die bei ihren Kindern auftreten könnte.

Ein Gentest kann auch vorgeburtlich durchgeführt werden. Vorgeburtliche Diagnostik wird meist auf Wunsch einer schwangeren Frau durchgeführt, wenn ein besonderes Risiko besteht, dass das Kind eine bestimmte Krankheit geerbt hat. Vorgeburtliche Diagnostik wird üblicherweise auch Frauen im höherem Alter empfohlen. Untersucht wird in diesen Fällen, ob die Chromosomen des Kindes Veränderungen aufweisen, die zu schweren Krankheiten führen.

Zu Forschungszwecken werden genetische Tests an freiwilligen Testpersonen durchgeführt und oft mit anderen Daten (etwa über Alter, Gesundheit, Lebensstil) kombiniert.

In der Gerichtsmedizin werden genetische Tests durchgeführt, wenn vom Täter / der Täterin biologische Spuren (Haare, Blut) gefunden wurden. Dabei wird ein Vergleich mit dem genetischen Material von verdächtigten Personen gemacht.

Für die Durchführung eines Vaterschaftstests gibt es oft private Gründe. Mittlerweile werden diese Tests auch von privaten Firmen angeboten, oft über das Internet. Auch Untersuchungen von DNA-Spuren können bei privaten Firmen beauftragt werden. Interesse und Bezahlung durch die am Test interessierte Person sind hierfür die einzigen Voraussetzungen.

Genetische Beratung

Vor jedem medizinischen Gentest muss dazu das Einverständnis der betroffenen Person eingeholt werden. Sie muss vor einem Gentest auch eine genetische Beratung erhalten. Dieses Gespräch, das üblicherweise eine Stunde dauert, wird von medizinisch geschulten BeraterInnen durchgeführt. Ziel der genetischen Beratung ist es, sachbezogene Informationen und einen Rahmen für eine eigene Auseinandersetzung und Entscheidungsfindung zu geben. Insbesondere soll die genetische Beratung

- die Familiengeschichte und den Stammbaum in Bezug auf das medizinische Problem erheben,
- das rechnerische Risiko einer Erkrankung feststellen,
- der Rat suchenden Person die medizinischen Fakten einer Diagnose, des mutmaßlichen Verlaufs der Erkrankung und der zur Verfügung stehenden Behandlungsmöglichkeiten erklären,
- die verschiedenen Handlungsmöglichkeiten erörtern,
- die Rat suchende Person bei einer Entscheidungsfindung unterstützen,
- und einen ausführlichen Beratungsbrief für die Rat suchende Person abzufassen.

Eine genetische Beratung muss non-direktiv sein, d.h. der Berater/die Beraterin darf keine Entscheidung für oder gegen einen Gentest vorschlagen. Die Entscheidung soll der Rat suchenden Person überlassen bleiben.

Auch im Fall von Gentests für medizinische Studien muss die zu untersuchende Person ihr Einverständnis geben. Sie unterschreibt dazu einen so genannten „informed consent“ („informierte Zustimmung“), aus dem genau hervorgeht, wofür die erhobenen Daten verwendet werden dürfen.

In Österreich gibt es gesetzliche Regelungen über die Durchführung genetischer Beratungen (siehe Punkt 8). Sie sollen in erster Linie von HumangenetikerInnen vorgenommen werden. Für bestimmte Krankheiten – wie zum Beispiel Chorea Huntington – kann auf Wunsch der Rat suchenden Person eine Psychologin oder ein Psychologe zugezogen werden.

Beratung und Betreuung wäre natürlich auch nach dem Test wichtig. Denn genetische Tests lösen in den betroffenen Personen viel aus – nicht nur bei auffälligen Ergebnissen, also wenn die Erbanlage für eine Erkrankung festgestellt wird. Auch die Erleichterung, von einer Krankheit doch nicht betroffen zu sein, kann nach der vorangegangenen Angst eine große Krise oder Depressionen auslösen.

Nicht-einwilligungsfähige Personen

Besondere Bedingungen für Gentests liegen vor, wenn die zu untersuchende Person ihre Einwilligung nicht geben kann. Dies kann zum Beispiel bei bewusstlosen Personen, Schlaganfall- und SchizophreniepatientInnen oder auch bei Personen mit geistiger Behinderung der Fall sein.

Die zu erhebenden Daten könnten einerseits zur medizinischen Versorgung der betreffenden Person nötig sein. Andererseits könnten sie zu Forschungszwecken verwendet werden, die in der Hoffnung durchgeführt werden, Behandlungsmöglichkeiten für ähnlich Betroffene zu entwickeln.

Die Problematik liegt hier auf der Hand: *Wer soll für die betroffene Person entscheiden? Wie lässt sich das Recht auf genetische Selbstbestimmung in diesen Fällen wahren? Rechtfertigt ein möglicher medizinischer Nutzen für Dritte Untersuchungen an nicht-einwilligungsfähigen Personen?*

Forschungen an nicht-einwilligungsfähigen Personen beinhalten die Gefahr, eugenischen Interessen zuzuarbeiten oder sogar dadurch motiviert zu sein. Aus der schrecklichen Erfahrung mit medizinischen „Forschungen“ in der NS-Zeit ist hier größte Vorsicht geboten.

Gentests an Minderjährigen werfen ebenfalls Probleme auf. Im Fallbeispiel von Familie Meier darf eine Untersuchung auf Chorea Huntington bei der 12-jährigen Tochter nicht durchgeführt werden. Denn bei dieser Krankheit gibt es keine Behandlungsmöglichkeiten, die den Ausbruch verhindern könnten. Katharinas Recht auf Nicht-Wissen muss also gewahrt werden, bis sie selbstständig entscheiden kann, ob sie einen Test durchführen will. Aber sie wird sicher von der genetischen Krankheit ihres Vaters erfahren. Daher weiß sie jedenfalls um ihr erhöhtes Risiko (das 50% beträgt). *Ist damit ihr Recht auf Nichtwissen bereits eingeschränkt?*

Dieses Fallbeispiel ist besonders drastisch. Bei anderen Krankheiten ist es sehr wohl möglich, durch rechtzeitige Behandlung schon bei Kindern den Krankheitsausbruch zu verhindern oder zumindest den Verlauf zu mildern. Hier könnte es als Sorgfaltspflicht der Eltern bzw. der ÄrztInnen ausgelegt werden, den Test und eventuelle Behandlungen durchführen zu lassen. Zum Beispiel kann eine strenge Diät bei Kindern mit der Stoffwechselkrankheit Phenylketonurie schwere Schäden verhindern. Daher wird seit langem schon jedes Neugeborene daraufhin untersucht, allerdings nicht mithilfe eines Gentests, sondern durch einen Bluttest.

Untersuchungsmethoden

Zytogenetische Verfahren untersuchen nicht einzelne Gene, sondern ganze Chromosomen von Zellen. Damit können Veränderungen in der Anzahl oder Form von Chromosomen nachgewiesen werden. Viele bekannte genetisch bedingte Krankheiten beruhen auf derartigen Veränderungen der Chromosomen – etwa Trisomie 21, das schon erwähnte Down-Syndrom, bei dem das Chromosom 21 dreifach statt doppelt vorkommt. Zytogenetische Arbeiten werden mit mikroskopischen Methoden durchgeführt.

Mit molekulargenetischen Methoden werden kleinere DNA-Stücke, einzelne Gene oder Genabschnitte untersucht: Die Polymerase-Ketten-Reaktion (PCR, siehe Glossar) ermöglicht es, DNA-Stücke gezielt zu vermehren, sodass auch wenig Ausgangsmaterial – etwa eine einzelne Haarwurzel – untersucht werden kann. Mit der DNA-Sequenzierung wird die exakte Abfolge der Buchstaben eines DNA-Abschnitts untersucht. Eine neue Dimension erreicht die Gendiagnostik mit dem Einsatz von so genannten DNA-Chips. Mit ihnen können viele Gene rasch und gleichzeitig untersucht werden.

Untersuchungen, die der Identifizierung von Personen dienen – in der Gerichtsmedizin oder bei Vaterschaftstests – beruhen auf der Einzigartigkeit und Unverwechselbarkeit des Genoms jeder Person. Hier werden nur Vergleiche zwischen genetischen Daten unterschiedlicher Personen angestellt. Mit der Methode der „Genetischen Fingerabdrücke“ („fingerprints“) kann für jeden Menschen ein spezifisches Muster erstellt werden, das sich aus den individuellen Unterschieden in der DNA-Sequenz ergibt. Jeder Mensch hat einen einzigartigen, unverwechselbaren fingerprint und kann so mit einer verschwindend kleinen Fehlerwahrscheinlichkeit identifiziert werden.

Was kostet ein genetischer Test?

Die Kosten für genetische Untersuchungen sind je nach Testmethode unterschiedlich. Zytogenetische Tests, also Untersuchungen der Chromosomen, kosten etwa 150 Euro. Für Fruchtwasseruntersuchungen zahlt die Krankenkassa ca. 360 Euro. Bei molekulargenetischen Untersuchungen werden DNA-Isolierung und DNA-Untersuchung separat verrechnet, einfache Tests sind ab 100 Euro möglich. Sehr spezielle Untersuchungen können jedoch auch einige tausend Euro kosten.

Für genetische Beratungen finanziert die Krankenkassa mit 60 Euro nur einen geringen Teil der tatsächlichen Kosten. Schließlich kann ein Beratungsgespräch bis zu 3 Stunden dauern und die Recherchearbeit und das Verfassen des Beratungsbriefes bedeutet zusätzlichen Aufwand.

Genetische Tests bei privaten Firmen werden im Internet ab 400 Euro angeboten – etwa für einen Schnell-Vaterschaftstest.

Wer zahlt einen genetischen Test?

Bei einer medizinischen Fragestellung müssen die Krankenkassen wie bei jeder anderen erforderlichen Untersuchung auch für einen genetischen Test samt Beratung aufkommen. Dabei zahlen die Kassen die Untersuchungskosten an ihre jeweiligen Vertragslabors. Allerdings gibt es davon in Österreich bisher nicht viele.

In der Regel deckt die Versicherung nur die Kosten einer Heilbehandlung ab. *Sind voraussagende Untersuchungen als heilend anzusehen?*

Die steigenden diagnostischen Möglichkeiten werden sich in Zukunft für Krankenkassen und Versicherungen auch kostenmäßig stärker auswirken. *Die Gesellschaft wird sich bezüglich voraussagender Gentests die grundsätzliche Frage stellen müssen, wie viel Gesundheitsvorsorge sie sich leisten kann oder will.*

Laut einer Umfrage in den USA würden 75% der Befragten aus Angst vor Datenmissbrauch ihre genetischen Tests nicht der Krankenkassa verrechnen. Sie befürchten offenbar, dass

Krankenkassen Zugang zu den durch sie finanzierten Testdaten einfordern würden. Das ist allerdings vor dem Hintergrund zu sehen, dass der Anteil der privaten Krankenversicherung in den USA wesentlich höher ist als in Europa, wo die öffentliche Krankenversicherung (noch) überwiegt. Mit der immer größer werdenden Bedeutung der privaten Versicherung wird aber auch hier das Problem größer.

Private Anbieter

Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken dürfen in Österreich nur von dafür zugelassenen Einrichtungen durchgeführt werden. Viele Einrichtungen sind auf die Diagnose bestimmter Krankheiten spezialisiert. Bei seltenen Erkrankungen oder speziellen Mutationen werden daher die Proben oft in ein dafür spezialisiertes Labor geschickt und dort untersucht. Internationale Vernetzung spielt hier eine große Rolle.

Für genetische Untersuchungen aus privatem Interesse gilt diese Einschränkung nicht. Nicht-medizinische Gentests, etwa zur Klärung der Abstammung von einer „genetischen Urmutter“ (siehe Punkt 5.12), können daher auch private Firmen anbieten. Auch im Internet gibt es bereits eine Reihe von Angeboten für genetische Untersuchungen, darunter sind Vaterschaftstests oder auch Spurenanalysen.

Werbung für Gentests soll die Nachfrage wecken. Wenn die entsprechende Beratung vor und nach der Durchführung von Gentests fehlt, könnte das ein Aufbrechen sozialer und persönlicher Konflikte zur Folge haben. *Welche ethischen, rechtlichen und sozialen Fragen ergeben sich aus einer verstärkten Vermarktung von Gentests?*

4. Was können genetische Daten aussagen?

„Genetische Daten sind ihrer Natur nach interpretationsbedürftig, bevor sie zu Information werden können, erst im Begründungskontext werden sie zu Wissen“ (Jan Beckman**).

Dieses Zitat zeigt das derzeitige Dilemma: Die Technik der Gendiagnostik ist mittlerweile so fortgeschritten, dass eine Vielzahl genetischer Daten in immer kürzerer Zeit erhoben werden kann. Was diese Daten bedeuten, bedarf allerdings einer genauen und vorsichtigen Analyse.

Immer wieder taucht im Zusammenhang mit genetischen Daten der Begriff „gläserner Mensch“ auf. Die darin ausgedrückte Idee meint, dass ein Mensch, dessen genetische Daten untersucht sind, damit völlig durchschaubar, ja sogar erklärbar wird – insbesondere für Dritte. Diese Vorstellung ist für die meisten Menschen sehr bedrohlich und verunsichernd.

Genetische Daten können jedoch den Menschen niemals völlig begründen, sie beschreiben – sofern man sie überhaupt versteht – nur einen Bruchteil dessen, was Menschsein und vor allem Individualität ausmacht. Der Handlungsspielraum eines Menschen wird durch sein Genom bei weitem nicht vollständig festgelegt. Allerdings kann dieser Spielraum durch eine Mutation als Ursache einer schweren Krankheit stark eingeschränkt sein.

Insofern stellt der „gläserne Mensch“ eher eine symbolische als realistische Gefahr dar. Die Bedrohung geht also oft nicht von der realen Aussagekraft der Daten aus, sondern eher von der Bedeutung, die ihnen zugeschrieben wird. Der Begriff ist daher als Bild durchaus geeignet, um die Datenschutzproblematik zu illustrieren.

Aussagekraft

Die Methoden für genetische Tests unterscheiden sich in ihrer Eindeutigkeit und ihrer Anfälligkeit für Fehler. Außerdem ist die Aussagekraft einer Methode nicht für jede Krankheit gleich. Es ist daher notwendig, dies bei der Interpretation jedes Ergebnisses eines genetischen Tests zu berücksichtigen.

** Beckmann, J.P. in Bartram C.R. et al.: Humangenetische Diagnostik. Berlin Heidelberg. 2000

Diagnosefehler gibt es natürlich auch bei anderen (nicht genetischen) Untersuchungen. Im Falle der Gendiagnostik können diese aber nicht nur fatale medizinische Folgen für die getestete Person selbst, sondern auch für deren Verwandte haben.

Genetische Tests können nur nach etwas Bestimmtem suchen. Die Aussagekraft eines genetischen Tests ist daher immer auch davon abhängig, wie viel über die gesuchte Mutation, das gesuchte Gen und die gesuchte Krankheit bekannt ist. Auch die Erfahrung der Personen, die den Test durchführen, spielt eine Rolle für die richtige Auswertung und Interpretation.

Im Fall unseres Eingangsbeispiels Chorea Huntington ist die Aussagekraft sehr klar: Obwohl ein Test an Christine Meier voraussagend wäre (sie hat ja keinerlei Krankheitssymptome), wäre seine Aussage eindeutig: Wenn die Mutation bei ihr gefunden wird, wird sie an Chorea Huntington erkranken – nur der Zeitpunkt, zu dem die Krankheit ausbrechen wird, bleibt unklar (und damit natürlich auch, ob sie deren Ausbruch erleben würde).

Für viele Krankheiten liefert ein Gentest eindeutige Aussagen: Bei Chromosomenveränderungen (wie Down-Syndrom) und bei monogenen Krankheiten (wie Chorea Huntington oder Zystischer Fibrose) führt die jeweilige Veränderung oder Mutation zum Ausbruch der Krankheit oder zu einem Überträgerstatus. Umgekehrt weiß man, dass bei einer von dieser Krankheit betroffenen Person eine Mutation vorliegen muss. Es ist daher ein rein technisches Problem, die dafür ausschlaggebende Veränderung zu identifizieren. Bei Zystischer Fibrose etwa kennt man im verantwortlichen Gen bereits über 500 Mutationen, die die Krankheit auslösen können.

Krankheiten, die zwar eine genetische Komponente haben oder haben können, diese jedoch nicht allein für deren Ausbruch verantwortlich ist nennt man multifaktorielle Krankheiten. Hier ist die Aussagekraft genetischer Tests keinesfalls so eindeutig wie bei Chorea Huntington. In den meisten Fällen liefert ein Gentest Aussagen über Wahrscheinlichkeiten, mit denen eine Krankheit auftritt.

Untersuchungen zur Identifizierung von Personen – in der Gerichtsmedizin und bei Vaterschaftstests – haben eine sehr hohe Eindeutigkeit und eine Genauigkeit von beinahe 100%.

Aussagen über Risiken

Bei monogenen Krankheiten ist das Risiko, sie zu vererben, rein rechnerisch bestimmbar. Durch das Wissen über die Krankheit und ihre Vererbungsregeln – dominant oder rezessiv – kann vorausgesagt werden, wie hoch das Risiko für ein Kind ist, die Krankheit von den Eltern zu erben oder ÜberträgerIn dafür zu sein. Bei den Kindern von Herrn Meier ist dies 50%. Durch einen genetischen Test wird das Risiko zu einer Sicherheit – im Fall der Chorea Huntington 0% oder 100%.

Bei multifaktoriellen Krankheiten liefern auch die voraussagende Gentests lediglich Angaben über Wahrscheinlichkeiten. Sie können also sagen, wie groß das Risiko für das Auftreten einer Krankheit ist bzw. wie groß die Chance ist, dass die Krankheit nicht auftritt.

Risiken werden sehr subjektiv empfunden. Für manche Menschen ist ein Risiko von 5% sehr bedrohlich, andere bewerten dieselbe Wahrscheinlichkeit als Chance von 95%. Natürlich spielt es für die Einschätzung eine Rolle, um welchen „Schaden“ es sich handelt, z.B. ob es um eine behandelbare Krankheit oder eine unheilbare Krankheit geht. Auch körperliche oder geistige Schäden werden oft unterschiedlich bewertet.

Risiko ist immer relativ. Es muss immer mit dem so genannten Basisrisiko verglichen werden. Daher liefern voraussagende Gentests bei multifaktoriellen Krankheiten nur Aussagen darüber, um wie viel höher das Risiko einer Erkrankung ist.

Genetische Tests bei multifaktoriellen Krankheiten können diese nicht ausschließen. Ein unauffälliger genetischer Befund heißt im Allgemeinen nicht, dass die Krankheit mit Sicherheit nicht auftreten wird. Denn viele – auch genetisch bedingte – Krankheiten

entstehen durch spontane Mutationen. Ein unauffälliger Befund bedeutet also lediglich, dass die bisher bekannten und getesteten genetischen Ursachen nicht gefunden wurden, also kein höheres Risiko besteht. Diese Tatsache muss Rat suchenden Personen in einer genetischen Beratung sehr deutlich gemacht werden.

Zum Beispiel kennt man Mutationen in zwei Genen, die mit erblichem Brustkrebs in Zusammenhang stehen. Wird eine solche Mutation bei einer Frau gefunden, so bedeutet dies noch nicht, dass sie an Brustkrebs erkranken wird. Ihr Risiko dafür ist jedoch signifikant erhöht. Wird die Mutation nicht gefunden, so bedeutet das zwar kein erhöhtes Risiko, jedoch auch keine Entlastung: denn Brustkrebs entsteht zu 90% spontan, also nicht erblich, unabhängig von Veränderungen in den Brustkrebsgenen.

Zusätzliche Aussagemöglichkeiten

Bei genetischen Tests können auch Informationen zutage treten, nach denen eigentlich nicht gesucht wurde. Dazu ein Fallbeispiel:

Ein Paar hat bereits ein Kind mit Zystischer Fibrose (CF). Sie gehen zu einer genetischen Beratung, um zu erfahren, wie groß ihr Risiko ist, ein weiteres CF-Kind zu bekommen. Da diese Krankheit rezessiv vererbt wird, sind beide Elternteile Träger der Mutation. Das errechnete Risiko für ein Kind beträgt 25% dafür, krank zu sein, und 50% dafür, selbst ÜberträgerIn zu sein. Die Eltern entscheiden sich dafür, durch einen genetischen Test ihre jeweiligen Mutationen identifizieren zu lassen, um nach diesen mit einer pränatalen Diagnostik suchen zu können.

Durch die genetischen Tests stellt sich aber heraus, dass der Mann nicht Träger einer Mutation ist. Der Schluss liegt nahe, dass er nicht der biologische Vater des erkrankten Kindes ist. Ein Vaterschaftstest war vom Paar nicht vorgesehen. Durch das Testergebnis ändert sich aber auch das rechnerische Risiko: Denn ein Kind, bei dem nur ein Elternteil die Mutation trägt, könnte zwar ÜberträgerIn der CF-Mutation sein, wird jedoch selbst nicht krank sein (ausgenommen, es entstünde eine spontan eine zweite Mutation – dies geschieht mit einer Wahrscheinlichkeit von 1%).

Sollen zusätzlich gefundene Informationen mitgeteilt werden? Gilt hier das Recht auf Nicht-Wissen?

Diagnose nicht-krankheitsbezogener Merkmale

Für viele körperliche Merkmale und auch Verhaltensweisen kennt oder vermutet man genetische Ursachen, ohne dass ein direkter Bezug zu einer Krankheit gegeben ist. Bei Augen- und Haarfarbe oder Körpergröße ist dies eindeutig, bei Körpergewicht ist der Übergang zur Krankheit fließend. Für Intelligenz oder Homosexualität wird immer wieder von angeblichen genetischen Grundlagen berichtet. Ob man bei der Komplexität dieser Merkmale jemals zu klaren Forschungsergebnissen kommen wird, sei dahingestellt.

Grundsätzlich stellt sich die Frage, ob eine Diagnostik hier überhaupt sinnvoll ist. Denn wenn medizinische Anzeichen nicht gegeben sind, so kann ein genetischer Test letztlich nur die Grundlage von Diskriminierung sein – negativer wie positiver. Eugenischen Interessen würde damit eine „wissenschaftliche Basis“ geliefert.

5. Wozu verwendet man genetische Daten?

5.1. Bestätigung einer klinischen Diagnose

Viele Krankheiten gehen mit genetischen Veränderungen einher. Um eine klinische Diagnose abzusichern, ist dann eine genetische Untersuchung hilfreich. Zum Beispiel kann durch eine Blutuntersuchung sichergestellt werden, mit welchem Bakterium oder Virus ein/e

PatientIn infiziert ist. Auch Erbkrankheiten, deren Symptome bereits offensichtlich sind, werden oft durch einen genetischen Test bestätigt.

Die genetischen Daten werden in diesen Fällen dafür verwendet, Möglichkeiten für eine Behandlung oder die Wahrscheinlichkeit der Vererbung abzuklären.

Auch wenn es für die diagnostizierte Krankheit keine Behandlungsmöglichkeiten gibt, liefert ein genetischer Test für die betroffene Familie oft eine wichtige Hilfestellung. Ein Fallbeispiel dazu:

Eine Familie hat ein Kind, dessen Verhalten sehr auffällig ist. Der Bub isst extrem viel und verhält sich oft sehr aggressiv. Im sozialen Umfeld der Familie gilt er als „schlecht erzogen“. Die Eltern haben schon viel Geld für Arztbesuche und Therapien verwendet – ohne sichtbaren Erfolg. Sie sind mittlerweile sehr verunsichert, sehen den Zustand ihres Sohnes als ihr eigenes Versagen und fühlen sich damit alleine gelassen.

Auf Anraten einer Ärztin suchen sie eine genetischen Beratung auf. Ein Gentest an dem Kind ergibt die Diagnose „Prader-Willi-Syndrom“, eine komplexe genetische Störung. Endlich ist klar, dass nicht die Erziehung „schuld“ ist, sondern eine Krankheit vorliegt. Nachdem die Phänomene nun einen Namen haben und einer Erkrankung zugerechnet werden, bekommt die Familie auf einmal Unterstützung und Anerkennung – sowohl sozial als auch finanziell durch das Gesundheitssystem. Ihre Erleichterung ist trotz der diagnostizierten Krankheit groß.

5.2. Frühdiagnose von Krankheiten

Genetische Tests können manche Krankheiten bereits im Frühstadium diagnostizieren, auch wenn noch keine auffälligen Symptome aufgetreten sind.

Krebserkrankungen zum Beispiel gehen oft mit Veränderungen im Erbmaterialeinher, die aber nicht immer nur vererbt, sondern auch erst im Laufe des Lebens entstanden sein können. Auch hier kann eine rechtzeitige Diagnose helfen, entsprechende Frühmaßnahmen einzuleiten, um den Verlauf der Krankheit zu mildern.

5.3. Untersuchungen auf ÜberträgerInnenstatus

Bei rezessiven Krankheiten gelten Menschen als ÜberträgerInnen, wenn sie nur ein verändertes Gen haben. Das gesunde Gen kann den Defekt ausgleichen, die Person ist gesund. Ein Kind von zwei ÜberträgerInnen hat ein Risiko von 25%, von beiden Elternteilen das jeweils veränderte Gen zu erben und damit krank zu sein. Ist eine Frau Überträgerin der schweren Krankheit Duchenn'schen Muskeldystrophie, die mit dem X-Chromosom vererbt wird, so hat ihr Sohn ein 50%-iges Risiko zu erkranken. Die Höhe des Risikos kann ausschlaggebend sein, sich für oder gegen eigene Kinder zu entscheiden bzw. eine pränatale Diagnose durchführen zu lassen.

Um das Vererbungsrisiko abschätzen zu können, kann in diesen Fällen ein Gentest auf ÜberträgerInnenstatus gemacht werden. Dazu muss die zu suchende Mutation genau bekannt sein.

Bei manchen Krankheiten gestaltet sich dies als aufwendig. Bei Zystischer Fibrose kennt man mittlerweile über 500 verschiedene Mutationen, die die Krankheit bewirken können. Hier muss unter Umständen die gesamte DNA-Sequenz des verantwortlichen Gens untersucht werden.

5.4. Prädiktive Diagnose erblich (mit)bedingter Krankheiten

Anders als in der herkömmlichen Medizin können genetische Tests schon vor dem Ausbruch einer Krankheit Aussagen liefern – man spricht dann von prädiktiver, also voraussagender Diagnostik.

Bei vielen Krankheiten mit erblichem Anteil – z.B. bei familiärem Brustkrebs – können routinemäßige Vorsorgemaßnahmen helfen, den Ausbruch der Krankheit frühzeitig zu erkennen und zu behandeln. Etwa jede zehnte Österreicherin bekommt im Laufe ihres Lebens Brustkrebs. 5-10% der Fälle kommen familiär gehäuft vor und können durch Mutationen in einem von zwei Brustkrebsgenen (BRCA1 bzw. BRCA2) bedingt sein. Bei einer Frau, in deren Verwandtschaft Brustkrebs mehrfach und in jungem Alter vorkam, kann ein genetischer Test auf Mutationen in den beiden Genen sinnvoll sein.

Durch das Humangenomprojekt werden zunehmend Genmutationen gefunden, die mit häufigen multifaktoriellen Krankheiten einhergehen – darunter Herzkrankheiten, Diabetes, Parkinson, Asthma, Schizophrenie, Schlaganfall u.a. Diese Mutationen könnten offenbar jeweils einen von vielen Risikofaktoren für die jeweilige Krankheit darstellen. Ob sie tatsächlich eine Ursache für die Krankheit sind, ist in vielen Fällen noch unklar. Würde in Zukunft durch einen genetischen Test eine Anfälligkeit für derartige Erkrankungen festgestellt, so könnte die betroffene Person durch ihren Lebensstil darauf achten, andere Risikofaktoren auszuschließen – etwa durch spezielle Diät, Nicht-Rauchen oder Sport – und damit das Risiko für den Ausbruch der Krankheit zu verringern.

Bei unserem Eingangsbeispiel Chorea Huntington gibt es jedoch keine vorbeugenden Behandlungsmöglichkeiten. Hier kann eine prädiktive Diagnose lediglich helfen, sich frühzeitig auf die Erkrankung einzustellen.

Grundsätzlich stellt sich die Frage, ob eine prädiktive Diagnostik erwünscht ist, wenn es keine Therapiemöglichkeiten gibt. Die Entscheidung darüber ist jedenfalls eine sehr persönliche – Christine und Thomas Meier kamen zu unterschiedlichen Ergebnissen. Die Entscheidung darüber ist immer an die jeweiligen Lebensumstände und Interessen gebunden. Eine einmal getroffene Entscheidung für einen genetischen Test ist jedoch, nachdem das Testergebnis mitgeteilt wurde, nicht mehr rückgängig zu machen. Das Wissen um Untersuchungsergebnisse lässt sich nicht aktiv vergessen.

Eine wohl verbreitete Haltung ist: „Ich möchte wissen, dass ich es nicht habe, aber ich möchte auf keinen Fall wissen, dass ich es habe“. Diesen Wunsch kann eine prädiktive Diagnostik leider nicht erfüllen. Daher ist es wichtig, dass in der genetischen Beratung über die möglichen Folgen „positiver“ wie „negativer“ Testergebnisse gesprochen wird.

Stellt das Testergebnis eine Veranlagung für eine Krankheit fest, wird das übrigens nicht immer nur als belastend gesehen. Oft fühlen sich die betroffenen Personen erleichtert, weil sie jetzt Sicherheit haben, das Gefühl, ihr Leben trotz Krankheit besser planen zu können. Umgekehrt kann ein unauffälliger Testbefund auch Depressionen auslösen – häufig aus Schuldgefühlen gegenüber kranken Familienmitgliedern.

Jeder Mensch hat ein Recht auf Selbstbestimmung. Darunter fällt auch das Recht auf Nicht-Wissen. Dieses Recht kann unter Umständen einen Konflikt für ÄrztInnen bedeuten. Denn nach ihrem Heilungsauftrag müssten sie alles tun, um Krankheiten zu vermeiden und zu heilen. Will jedoch ein/e PatientIn die genetische Diagnose nicht wissen, so ist dies zu respektieren.

Aus der Besonderheit genetischer Daten ergibt sich hier ein weiteres Dilemma: Denn die Verwandten des betroffenen Patienten können ja ebenso betroffen sein:

Der an Chorea Huntington erkrankte Herr Meier hat einen Bruder namens Georg. Dieser möchte keinesfalls wissen, ob er ebenfalls die Mutation dafür trägt. Sein Sohn Harald, 24 Jahre, wird demnächst Vater. Nach langem Überlegen entscheidet er sich für einen Gentest bei sich selbst – und erfährt, dass er Träger der Mutation ist. Die vorgeburtliche Untersuchung an seinem Kind ergibt das gleiche Ergebnis. Die Schwangerschaft wird abgebrochen. Georg Meier konnte die ganze Sache nicht verborgen bleiben. Gegen seinen Willen erfährt er also, dass er selbst betroffen ist – denn sein Sohn hat offenbar die Mutation von ihm geerbt.

5.5. Pränataldiagnostik und Präimplantationsdiagnostik

Die Pränataldiagnostik ist ein Spezialfall der genetischen Diagnostik. Während der Schwangerschaft wird hier getestet, ob das Kind Veränderungen in den Chromosomen hat, die zu schwerwiegenden Krankheiten führen. Bei begründetem Verdacht wird untersucht, ob das Kind eine bestimmte genetisch bedingte Krankheit von seinen Eltern geerbt hat. Bei einem auffälligen Befund erwägen viele Eltern einen Schwangerschaftsabbruch. Aber das ist nicht die einzige mögliche Reaktion auf einen auffälligen Befund: Es gibt etliche Krankheiten, die schon vor der Geburt bzw. direkt nach der Geburt behandelt werden können, etwa durch Einhalten einer strikten Diät. Aufgrund der Pränataldiagnostik können hier Symptome eingeschränkt oder der Ausbruch der Krankheit verhindert werden.

Pränataldiagnostik stellt insofern einen Sonderfall dar, als sie nicht auf Wunsch der betroffenen Person – nämlich des Kindes – durchgeführt wird. Die Eltern sind es, die sich für oder gegen einen genetischen Test entscheiden.

Bei einer künstlichen Befruchtung kann ein Embryo schon vor dem Einpflanzen in die Gebärmutter der Frau getestet werden. Dabei wird in einem frühen Embryo-Stadium eine Zelle entnommen, ohne dass der Embryo dabei zu Schaden kommt. Diese Zelle wird genetisch untersucht (Präimplantationsdiagnostik). Nur ein Embryo ohne Veranlagung zur Krankheit, auf die untersucht wurde, wird der Frau eingepflanzt und ausgetragen. Aus ethischen Gründen ist Präimplantationsdiagnostik in Österreich derzeit verboten.

5.6. Medizinische Forschung über Krankheitsursachen

Für die medizinische Forschung spielen genetische Daten natürlich eine wichtige Rolle. Sie dienen der Erforschung der Ursachen von Krankheiten. Dabei wird untersucht, welche genetischen Veränderungen mit einer Krankheit einher gehen. Kennt man die Funktion des Gens, dessen Mutation zu einer Krankheit führt, so kann man daraus auf die molekularen Ursachen der Krankheit schließen. Und das könnte einen Hinweis auf mögliche Therapien bieten. Fehlt zum Beispiel durch die Mutation ein wichtiger Eiweißstoff, so kann dieser vielleicht als Medikament zugeführt werden.

Durch genetische Daten und neues Wissen über die an Krankheiten beteiligten Gene können Ansatzpunkte für neuartige Arzneimittel gefunden werden.

Ziel vieler genetischer Studien ist es auch, genetische Risikofaktoren für häufige Krankheiten zu finden. Letztlich soll durch geeignete Vorsorgeuntersuchungen eine bessere Gesundheit der Bevölkerung erreicht werden.

Für derartige Studien werden oft freiwillige Testpersonen gesucht, die Blutproben abgeben und Auskunft zu ihrer Krankengeschichte geben. Die Proben werden vertraulich behandelt und anonymisiert. Die Testpersonen können üblicherweise angeben, ob sie die Ergebnisse ihrer genetischen Tests mitgeteilt bekommen möchten und wenn ja, welche.

Aber was ist, wenn sich einige Jahre nach Durchführung der Studie neue Erkenntnisse ergeben? Sollen diese den Testpersonen mitgeteilt werden?

Ein mögliches Beispiel dazu:

Bei einer Forschungsstudie wurde als Kontrolle ein genetisches Merkmal getestet, das als medizinisch nicht auffällig galt. Durch andere Forschungen stellt sich heraus, dass dieses Merkmal sehr häufig mit einer spät im Leben auftretenden Nervenerkrankung zusammenfällt. Mittlerweile wurde eine vielversprechende Therapie dafür entwickelt. Um sie zu testen, wäre es hilfreich, rasch Personen mit diesem genetischen Merkmal ausfindig zu machen. *Darf auf die ursprünglichen Testpersonen zurückgegriffen werden?*

Diese hätten einerseits damit die Chance, die neue Therapie in Anspruch zu nehmen und vielleicht nicht zu erkranken. Andererseits kommt eine mögliche Therapie vielleicht für einige von ihnen zu spät. Außerdem hatten einige von ihnen angegeben, keine Informationen zu den erhobenen Daten zu wollen. *Ist das zu respektieren – auch wenn ihnen als PatientInnen damit eine Heilungschance entgeht?*

Das wohl bekannteste Forschungsprojekt mit genetischen Daten wird derzeit in Island durchgeführt. Genetische Daten der gesamten Bevölkerung werden erhoben und mit medizinischen Daten und jenen über die Verwandtschaftsverhältnisse verknüpft. Durch die kleine, einheitliche Bevölkerung und die ausführlichen Aufzeichnungen medizinischer Daten über mehrere Generationen ist Island für dieses Vorhaben speziell geeignet. Man erhofft sich durch die Forschungen Erkenntnisse über genetische Veranlagungen für häufige Krankheiten wie Parkinson, Alzheimer, Schizophrenie und andere. Erste Erfolge wurden bereits publiziert. Das Projekt wird von einer privaten Firma (DeCode Genetics) durchgeführt und ist seit Beginn heftiger Kritik ausgesetzt. Die Frage, wem die genetischen Daten gehören, ist hier von größter Bedeutung, weil wirtschaftliche Interessen daran geknüpft sind. Schließlich hofft man, neue Vorsorgemaßnahmen und Behandlungsmöglichkeiten zu entwickeln, die einen großen Markt finden werden. Dieser Forschungsbereich hat ein enormes wirtschaftliches Potenzial und ist dementsprechend hart umkämpft. *Wer wird letztlich von den Forschungsergebnissen profitieren?*

Großforschungsprojekte sind enorm teuer und werden daher oft auch staatlich, d.h. aus Steuergeldern, finanziert. Sie sind Teil des „Standortwettbewerbes“.

5.7. Diagnostik für bessere Therapieauswahl

Die genetischen Unterschiede zwischen Menschen bewirken auch, dass sie unterschiedlich auf Medikamente und Therapien reagieren. Manche wirken nur bei einigen Menschen und führen bei anderen zu schweren Nebenwirkungen. Durch die Genomforschung lernt man immer mehr über die Zusammenhänge zwischen der Wirkungsweise von Medikamenten und genetischen Anlagen (Pharmakogenetik bzw. Pharmakogenomik).

Es besteht Hoffnung, in Zukunft vor einer Therapie durch einen Gentest festzustellen, ob sie wirksam sein wird und ob Nebenwirkungen zu erwarten sind. Jede/r PatientIn würde dann eine individuelle Therapie erhalten.

Auch wenn genetische Tests demnächst einfacher, schneller und billiger werden – eine individuelle Therapie wird wahrscheinlich nicht für alle PatientInnen möglich sein. Schon jetzt werden immer mehr Kosten von den Krankenkassen auf die PatientInnen überwält (Stichwort Selbstbehalt). *Wird es also auch im Bereich genetischer Untersuchungen zu einer 2-Klassen-Medizin kommen – maßgeschneiderte Therapien nur bei Selbstbezahlung? Werden spezielle Medikamente auch für kleinere oder häufig diskriminierte Bevölkerungsgruppen entwickelt werden? Und werden sich arme Länder die neuen medizinischen Möglichkeiten leisten können?*

5.8. Welche Tests gibt es bereits und welche werden entwickelt?

Heute werden bereits für einige hundert Krankheiten genetische Tests angeboten. Zählt man Untergruppen von Krankheiten und verschiedene Mutationen einer Krankheit dazu, so kommt man auf einige tausend verschiedene Gentests.

Die Genomforschung hat einen großen Wissenszuwachs ausgelöst. Die meisten Krankheiten haben eine genetische Komponente, mehr und mehr genetische Veränderungen werden Krankheitsbildern zugeordnet. Dadurch kommt es auch zu einem stetigen Anstieg an Testangeboten.

Auch die Testmöglichkeiten entwickeln sich rasch weiter. DNA-Chips ermöglichen es, gleichzeitig die Funktion vieler Gene zu testen. Man schätzt, dass es in 5 bis 10 Jahren für jedes medizinische Labor technisch möglich sein wird, eine nahezu beliebige Zahl von Genomabschnitten einer Person auf Abweichungen von einer DNA-Standardsequenz zu überprüfen.

Werden diese Ergebnisse dann seriös interpretierbar sein? Wie werden Menschen betreut, deren Diagnose „Veranlagung für eine schwere Krankheit“ lautet? Wird es genügend genetische Beratungsstellen geben? Wer wird die Untersuchungen bezahlen? Was passiert mit diesen Daten? Und was passiert, wenn ein/e PatientIn eine genetische Untersuchung verweigert? Kann die Krankenkassa diese verlangen?

Und außerdem: *Wer gibt den Standard vor? Bedeutet eine Abweichung von der Standardsequenz gleich eine Krankheit?* Die Übergänge sind sehr fließend, Variabilität ist grundsätzlich normal.

Statistisch gesehen ist jeder Mensch ÜberträgerIn mehrerer schwerer genetisch bedingter Krankheiten. Jede/r von uns ist also – genetisch gesehen – „krank“ bzw. kann eine Krankheit vererben. *Wird sich durch genetische Tests unser Verständnis von „Gesundheit“ verändern? Wird die Einschätzung der eigenen Gesundheit bald nicht mehr auf einer persönlichen Befindlichkeit beruhen, sondern auf von außen vorgegebenen Testergebnissen?*

Unterschiedliche Szenarien sind denkbar: *Wird das Wissen, dass jede/r von genetischen Veränderungen betroffen ist, helfen, die Diskriminierung von erbkranken Menschen abzubauen? Oder wird ein sozialer Druck auf ÜberträgerInnen entstehen, diese Gene nicht weiterzugeben?*

Viele Menschen glauben, sie hätten Anrecht auf jedwede genetische Testmöglichkeit, sofern sie dafür zahlen. Die meisten denken auch, sie hätten das Recht, ihre Kinder testen zu lassen. Das Recht auf Nicht-Wissen befürworteten in einer amerikanischen Umfrage jedoch nur 30% der Bevölkerung. *Wird es dazu kommen, dass die Möglichkeit einer genetischen Untersuchung unter sozialem oder ökonomischem Druck bald zu einer Verpflichtung wird?*

5.9. Screening

Die automatisierten Methoden der Gendiagnostik ermöglichen auch Reihenuntersuchungen in der Bevölkerung. Man spricht von „genetischem Screening“, wenn ein Merkmal in einer bestimmten Bevölkerungsgruppe flächendeckend untersucht wird. Die Initiative dazu geht meist von der Forschung oder dem Gesundheitssystem aus.

Die Forschung erhofft sich aus Reihenuntersuchungen mehr Wissen über die Häufigkeit und Verteilung von genetischen Merkmalen sowie über deren Verbindung zu Krankheiten.

Für ein Gesundheitssystem ist eine Reihenuntersuchung noch relativ teuer, wird aber durch die neueren Methoden – Gen-Chips – immer billiger. *Wird sie letztlich zu niedrigeren Kosten führen, wenn durch Vorsorge oder Früherkennung teure Behandlungen eingespart werden?*

Screening an sich ist keine Neuerung in unserem Gesundheitssystem. Schwangere und Neugeborene werden schon jetzt durch verschiedene Untersuchungen routinemäßig auf verschiedene Krankheiten untersucht. Aus Sicht des Datenschutzes ist genetisches

Screening jedoch besonders heikel, weil genetische Daten unveränderlich sind und verwandte Personen mit betroffen sind.

Reihenuntersuchungen auf die Anlage für „irgendeine genetische Störung“, d.h. auf „genetische Gesundheit“, werden technisch wohl kaum jemals möglich sein. Dafür gibt es viel zu viele mögliche Krankheiten. Außerdem gibt es zu vielen erblichen Krankheiten unterschiedlichste Mutationen, die alle untersucht werden müssten. Dennoch: Die Chip-Technologie könnte es in Zukunft ermöglichen, zumindest monogene Erkrankungen flächendeckend zu untersuchen. *Wird es in Zukunft ein generelles Neugeborenen-Screening mit genetischen Tests geben? Werden dabei auch Risikofaktoren für multifaktorielle Krankheiten erfasst? Und werden derartige Gen-Chips wirklich seriöse, verwertbare Ergebnisse liefern? Oder werden genetische Reihenuntersuchungen auf bestimmte Gene, Mutationen oder Bevölkerungsgruppen beschränkt bleiben?*

Manche eigentlich seltene Erbkrankheiten sind in bestimmten ethnischen Gruppen oder Regionen besonders häufig. Hier wird Screening bereits eingesetzt. Zum Beispiel wird in Mittelmeerländern routinemäßig auf das Vorhandensein einer Mutation untersucht, die zu einer Bluterkrankung (beta-Thalassämie) führt, wenn beide Elternteile die Mutation tragen. In Sardinien sind die Neuerkrankungen seit Einführung des Screenings um 80% gesunken. Ausschlaggebend dafür waren die seither häufiger durchgeführten Pränataluntersuchungen und Abtreibungen, wenn die Krankheit festgestellt wurde.

Screening kann sowohl einen gesellschaftlichen als auch einen persönlicher Nutzen bedeuten. Nicht bei jedem Screening entsteht aber ein individueller Nutzen für die Versuchsperson. Gerade bei Forschungsstudien tragen die Ergebnisse oft erst Jahre später Früchte. *Wie werden bei einem genetischen Screening die Entscheidungsfreiheit und die persönlichen Rechte der Testperson sowie der Schutz ihrer genetischen Daten gewährleistet?*

Wie kann sichergestellt werden, dass eine genetische Untersuchung zum Nutzen der untersuchten Personengruppe ist? Gerade für ethnische Gruppen könnten gehäuft auftretende genetische Merkmale oder Krankheiten zu einer weiteren Diskriminierung führen, wie folgendes Beispiel zeigt:

Eine ethnische Gruppe trägt ein hohes Risiko für eine bestimmte Erkrankung. Eine Firma will die genetische Besonderheit erforschen, die zu diesem erhöhten Risiko führt. Sie verspricht der Gruppe neue, maßgeschneiderte Behandlungsmöglichkeiten. Viele Mitglieder der ethnischen Gruppe befürchten aber eine Diskriminierung aufgrund ihres Merkmals und den Verkauf ihrer Daten, zum Beispiel an Versicherungen, wodurch sie höhere Prämien fürchten.

5.10. Gerichtsmedizin

In den letzten Jahren haben genetische Untersuchungen häufig zur Identifizierung von Tätern bzw. zur Entlastung falsch verdächtigter Personen geführt. Auch Jahre nach einer Tat kann aus Spuren vom Tatort – Haare, Blut oder Sperma – DNA isoliert und auf den darin enthaltenen „genetischen Fingerabdruck“ untersucht werden.

Bei gerichtsmedizinischen Gentests untersucht man nicht Krankheitsanlagen oder Merkmale der Person, sondern vergleicht das Identifizierungsmuster der Spuren-DNA wird mit dem DNA-Muster verschiedener Verdächtigter. Nur bei völliger Übereinstimmung ist der Täter / die Täterin überführt.

Die Fehlerrate genetischer Tests zur Identifizierung von Personen ist sehr gering. Jedoch sind an Tatorten häufig die unterschiedlichsten, oft Jahre alten Spuren zu finden, die überhaupt nichts mit der Tat zu tun haben müssen. Damit können genetische Tests in der Gerichtsmedizin zwar genaue Ergebnisse liefern, aber dennoch zu falschen Schlüssen oder Personen führen. Zudem kann beispielsweise ein Haar eines Verdächtigten sehr leicht als „am Tatort gefunden“ ausgegeben werden. Die Unsicherheiten liegen hier also vor allem bei der eindeutigen Zuordnung einer Probe zur Tat, nicht beim genetischen Test.

Wie ist sicher gestellt, dass nur nicht-kodierende DNA-Bereiche untersucht werden? Und könnte durch die neuen Forschungen auch in „junk DNA“ wertvolle Information identifiziert werden?

Eine zusätzliche Problematik ergibt sich bezüglich des Datenschutzes. Werden einmal erhobene Daten gespeichert? Wer hat Zugang dazu? Werden die Namen falsch Verdächtigter aus der Datei gelöscht? Werden die Daten international ausgetauscht?

Wessen DNA wird überhaupt untersucht? Werden Untersuchungen auch ohne Tat durchgeführt, auf Verdacht bei „verdächtigen“ Personen oder Personengruppen – etwa MigrantInnen?

Oder sollte es überhaupt flächendeckende Untersuchungen geben, um im Falle einer kriminellen Tat sofort Vergleiche mit den Daten der gesamten Bevölkerung durchführen zu können?

5.11. Vaterschaftstests und Identifizierung von Personen

Der Vaterschaftstest ist technisch dieselbe Untersuchung wie jene des „genetischen Fingerabdrucks“ in der Gerichtsmedizin. Voraussetzung ist, dass die DNA des Kindes, der biologischen Mutter und des fraglichen Vaters verfügbar ist. Das Identifizierungsmuster des Kindes muss eine Mischung aus den Mustern seiner tatsächlichen Eltern sein.

Auch Geschwistertests und Tests auf Großelternschaft werden bereits angeboten.

5.12. Populationsgenetik und Abstammung

Im Laufe der Evolution der Menschheit haben sich unsere Erbanlagen ständig verändert. Es gibt bestimmte Gene, an denen diese Veränderungen noch heute ablesbar und fast datierbar sind.

Die Populationsgenetik untersucht diese Unterschiede in der DNA verschiedener Bevölkerungsgruppen. Man erhofft und bekommt so Aussagen über Wanderungsbewegungen und die Durchmischung von Volksstämmen und ethnischen Gruppen.

Durch Vergleiche an „DNA-Stammbäumen“ soll es zum Beispiel möglich sein, die Abstammung europäischer Menschen auf fünf so genannte „Urmütter“ zurückzuführen.

Auch interessierte Einzelpersonen können mittlerweile ihren genetischen Stammbaum anfordern: Private Firmen bieten genetische Tests an, mit denen untersucht wird, von welcher Urmutter die Testperson abstammt. Dazu bekommt man von der Firma eine kleine Bürste zugeschickt, kratzt damit ein wenig Mundschleimhaut ab und schickt sie wieder an diese Firma. Nach ca. 4 Wochen sollen die Testergebnisse per Post zugestellt werden. Diese Untersuchungen haben derzeit keine medizinische Bedeutung. *Welche Probleme könnten sich in Zukunft daraus ergeben? Wird die genetische Abstammung höher bewertet werden als die soziale Herkunft?*

6. Wer könnte noch Interesse an genetischen Daten haben?

Welches Interesse haben Versicherungen?

Wie schon im Fall der Familie Meier angesprochen, könnten Versicherungen ein Interesse an genetischen Daten haben. Pflichtversicherungen können Antragsteller derzeit nicht abweisen. Für sie spielen daher die Ergebnisse genetischer Untersuchungen noch keine große Rolle.

Bei privaten Krankenversicherungen und Lebensversicherungen hängen die Zulassung und die Prämien vom Gesundheitszustand und -risiko des Antragsstellers ab. Ein genetischer Test beinhaltet oft Aussagen über gesundheitliche Risiken. Diese Daten wären daher für Versicherungen sehr interessant.

Sozialversicherungen und Krankenversicherungen sind vom Solidaritätsgedanken geprägt. *Könnte diese Basis grundsätzlich in Frage gestellt werden?* Bereits jetzt wird mit dem Ruf nach Selbstverantwortung zusätzliche private Vorsorge eingefordert. *Wäre es denkbar, dass in Zukunft Selbstverantwortung auch bedeuten könnte, nicht wissentlich ein genetisches Risiko einzugehen, also etwa ein Kind mit Behinderung in die Welt zu setzen? Im Zuge der Spardebatten könnte dies sehr wohl diskutiert werden – eventuell sogar bezüglich der gesetzlichen Versicherungen.*

Wie könnten Versicherungen an Informationen kommen?

In Österreich gibt es eine europaweit fast einzigartig klare Regelung: Versicherungen dürfen weder Ergebnisse aus bereits durchgeführten genetischen Tests verlangen noch genetische Tests einfordern. Auch ihnen zugetragene genetische Daten über Versicherungsnehmer dürfen sie nicht verwerten.

In der Praxis scheint dies dennoch nicht so klar gehandhabt zu werden. ÄrztInnen aus genetischen Untersuchungslabors berichten von Telefonanrufen durch Versicherungen, die versuchen, Auskünfte über PatientInnen zu bekommen. Datenschutz ist hier sicher ein wichtiges Problem – ebenso die Frage, mit welchen Konsequenzen eine Versicherung bei Umgehung des Datenschutzes rechnen muss.

Natürlich ist es gerade für eine Krankenversicherung auch möglich, indirekt zu Informationen über genetische Daten zu kommen:

Ein genetischer Test hat ergeben, dass eine Frau eine Mutation in einem der beiden Brustkrebsgene hat. Daher hat sie ein erhöhtes Risiko, an Brustkrebs zu erkranken. Sie geht daher deutlich häufiger als andere Frauen zu Vorsorgeuntersuchungen. Durch diese regelmäßigen Untersuchungen kann ihre Krankenversicherung – die ja dafür auch bezahlt – auf das Ergebnis des Gentests schließen.

Es stellt sich die Frage, ob genetische Tests so anders zu beurteilen sind als andere medizinische Untersuchungen. Ein wesentlicher Unterschied besteht wohl darin, dass genetischen Daten auch Aussagen über verwandte Drittpersonen erlauben. Ein anderer besteht in der Möglichkeit, mit genetischen Tests Erkrankungen vorauszusagen. Dennoch: *Liefern nicht auch Daten aus Blutuntersuchungen (etwa Cholesterinwerte) mindestens ebenso relevante Risikofaktoren wie genetische Daten?*

Eine weitere Möglichkeit für Versicherungen, an Ergebnisse genetischer Daten zu kommen, ist durch die versicherte Person selbst. Sie könnte freiwillig Testergebnisse vorweisen, um eine günstigere Prämie zu bekommen:

Christine Meier hat mittlerweile den Test auf Anlage für Chorea Huntington durchführen lassen. Zu ihrer großen Erleichterung hat sie das kranke Gen nicht geerbt. Für den Abschluss einer Lebensversicherung muss sie die Krankengeschichte ihrer Familie angeben. Durch die schwere Krankheit ihres Vaters wird ihr ein hohes Risiko errechnet. Die Versicherung will ihr die Lebensversicherung verweigern. Ihr erfreuliches Testergebnis könnte das hohe Risiko widerlegen. Die gesetzliche Regelung verbietet es jedoch der Versicherung prinzipiell, das Ergebnis eines genetischen Tests zu verwerten. *Macht es Sinn, wenn durch das Gesetz eine gesunde Person unversichert bleiben muss? Oder schließen Regelungen, die Diskriminierung verhindern sollen, immer auch positive Diskriminierung aus?*

Die Zukunft des Versicherungswesens

In Zukunft könnte sich selbst die strenge österreichische Regelung als nicht ausreichend erweisen, denn auch im Versicherungswesen ist eine Liberalisierung absehbar. *Wenn sich dann ein/e ÖsterreicherIn entscheidet, eine Versicherung im Ausland zu wählen, welche gesetzlichen Regelungen gelten dann bezüglich genetischer Daten?*

In Deutschland beispielsweise gibt es keine gesetzlichen Bestimmungen zu Versicherungen und Gentests. Derzeit gilt noch eine freiwillige Selbstbeschränkung der Versicherer, dass sie keine Gentests vor Vertragsabschluss einfordern. Die gesetzlichen Regelungen hierzu sind noch in Diskussion. Möglich wäre eine Regelung analog zu HIV-Tests: Ein Test ist nicht Bedingung für eine Versicherung – aber falls er bereits durchgeführt wurde, muss der/die AntragstellerIn darüber Auskunft geben. Bezüglich genetischer Daten hätten VersicherungsnehmerInnen dann die Pflicht, über bereits ausgebrochene, genetisch getestete Krankheiten sowie über genetische Veranlagungen zu informieren, die mit hoher Wahrscheinlichkeit in nächster Zukunft zu einem Krankheitsausbruch oder zum Tod führen.

Würde diese Regelung zu Bedenken führen, sich überhaupt testen zu lassen? Denn gerade bei auffälligen Testergebnissen ist ein/e PatientIn ja auf Versicherungsleistungen angewiesen. Was würde das für die Gesundheitsvorsorge und das Gesundheitssystem bedeuten?

Umgekehrt lässt sich ein Fall denken, wo eine Person weiß, dass sie die Veranlagung für eine schwere Erbkrankheit trägt und diese aber nicht angibt. Sie schließt eine Lebensversicherung ab und zahlt relativ geringe Prämien. Nach dem frühen Tod der/des Versicherten kassieren die Hinterbliebenen von der Versicherung eine erhebliche Summe, die sie nicht bekommen hätten, wäre die Veranlagung bekannt gewesen. *Ist das Betrug?*

Interesse der Arbeitgeber

Arbeitgeber haben ein Interesse daran, möglichst gesunde MitarbeiterInnen einzustellen. Daher könnten genetische Daten auch für sie von Bedeutung sein.

Sowohl positive wie negative Diskriminierung könnte die Folge sein: ArbeitnehmerInnen mit hohem genetischen Risiko für Erkrankungen könnten aus diesem Grund nicht eingestellt werden, wenn das Risiko dem Arbeitgeber bekannt wäre.

Umgekehrt stellen manche Arbeitsplätze für sich genommen ein Risiko dar. Hier könnten Arbeitgeber Menschen bevorzugen, die aufgrund ihrer genetischen Ausstattung weniger unter den bekannten Berufskrankheiten leiden würden. Auch ist vorstellbar, dass ein Arbeit suchender Mensch freiwillig ein Testergebnis offenbaren möchte, um bessere Chancen auf den Arbeitsplatz zu haben. Doch positive Diskriminierung für diesen Menschen bedeutet zugleich negative Diskriminierung für andere Menschen. *Und würde dieses Verhalten nicht einen sozialen Druck auf MitbewerberInnen bedeuten, ebenfalls ihre genetischen Daten offen zu legen?*

Außerdem: Soll sich der Mensch dem Arbeitsplatz anpassen oder sollten nicht bessere Schutzmaßnahmen für alle ArbeitnehmerInnen geschaffen werden?

In Österreich ist es sowohl Arbeitgebern wie auch Versicherungen gesetzlich verboten, Ergebnisse aus genetischen Untersuchungen einzufordern oder anzunehmen. Doch auch im beruflichen Bereich sind viele Menschen im Laufe ihres Lebens mit der Situation in anderen Ländern konfrontiert.

Interesse der Pharmaindustrie

Auch die Pharmaindustrie hat großes Interesse an genetischen Daten. Sie erhofft sich die Entwicklung neuer Medikamente und neuer Therapiemethoden. Gerade die Behandlung der häufigen, multifaktoriellen Erkrankungen stellt ein enormes wirtschaftliches Potenzial dar.

Ausgangspunkt für die Erforschung der genetischen Ursachen von Krankheiten sind umfangreiche Datenmengen, aus denen Zusammenhänge zwischen genetischen Daten und Erkrankungen ablesbar sein sollen. Zu diesem Zweck sind eine große Anzahl verschiedener Biobanken im Aufbau. Darunter fällt die bereits erwähnte Datenbank, die einen Großteil der isländischen Bevölkerung erfassen soll.

In anderen Ländern werden Personen eingeladen, freiwillig am Aufbau einer Biobank teilzunehmen. Ein bekanntes Beispiel dafür ist die britische Biobank, die ab 2004 Proben einer halben Million Menschen zwischen 45 und 69 Jahren speichern wird. Ziel des Projekts ist es, für häufige Krankheiten wie Krebs, Herzkrankheiten, Diabetes oder Alzheimer das komplexe Zusammenspiel von Genen, Umwelt und Lebensstil zu verstehen. Das britische Projekt – teilweise aus Steuergeldern finanziert – setzt auf Transparenz: Eine Webseite informiert bereits jetzt ausführlich über das Projekt, potenzielle ProbenspendeInnen wurden befragt, Workshops über ethische Aspekte veranstaltet.

Doch täuschen derartige Aktivitäten nicht über die tatsächlichen wirtschaftlichen Interessen hinweg? Wer wird von den Erkenntnissen profitieren?

7. Wie werden genetische Daten gespeichert?

Kontext und Anonymisierung

Genetische Daten werden üblicherweise mit dem Einverständnis der Testperson erhoben. Bei medizinischen Untersuchungen an PatientInnen ist der Zusammenhang mit der Krankengeschichte wichtig. Es soll ja beispielsweise eine Diagnose bestätigt oder eine mögliche familiäre Veranlagung festgestellt werden. Die genetischen Daten werden hier der Patientin / dem Patienten als Diagnose mitgeteilt.

Bei Forschungsvorhaben ist es in vielen Fällen überhaupt nicht notwendig, die Ergebnisse bestimmten Personen zuordnen zu können. Hier werden die Proben der Testperson anonymisiert, d.h. von persönlichen Daten entkoppelt.

In anderen Fällen ist dies nicht erwünscht. Der Kontext der genetischen Daten kann eine entscheidende Rolle spielen: an welchen Krankheiten leidet die Testperson, welche Ernährungsgewohnheiten, welchen Lebensstil hat sie? In solchen Fällen wird eine andere Art der Anonymisierung vorgenommen. Dabei wird jeder Probe ein Code zugeordnet. Der Schlüssel für den Code ist nur einer befugten Person in der Institution zugänglich, in der die Probe genommen wurde. So kann eine Testperson – wenn sie das als Wunsch angegeben hat – später ausfindig gemacht und über Testergebnisse informiert werden. Diese Vorgangsweise ist auch gesetzlich vorgesehen (siehe Punkt 8).

Die österreichische „Arbeitsgemeinschaft Daten“ (ARGE Daten) merkt dazu an, dass „durch die Einzigartigkeit der in der DNA enthaltenen Informationen [...] allerdings eine tatsächliche Anonymisierung prinzipiell unmöglich (ist). Durch den Vergleich mit Referenzdaten könnte immer wieder ein Personenbezug hergestellt werden.“

Datenbanken

Bei DNA-Chip-Untersuchungen oder bei genetischen Reihenuntersuchungen werden sehr komplexe genetische Daten oder Datenmuster erhoben. Sie werden immer elektronisch in Datenbanken gespeichert.

Der besondere Wert einer genetischen Datenbank entsteht vor allem aus der Verknüpfung von genetischen Daten mit den Daten über Gesundheit und Lebensstil einer Person.

Die Datenbanken können lokal in der Institution gespeichert sein, wo die Untersuchung durchgeführt wird. In großen Spitälern mit zentralen Datenbanken könnten damit viele Menschen die Möglichkeit haben, auf die Daten zuzugreifen. Das Gentechnikgesetz enthält Bestimmungen für den Datenschutz (siehe Punkt 8).

In Österreich gibt es weiters eine nationale kriminaltechnische Datenbank – hier werden die genetischen Daten aller untersuchten Verdächtigten gespeichert. Angeblich werden hier keine Daten gelöscht – selbst wenn sich die verdächtige Person als unschuldig herausstellt.

Wem gehören die Daten?

Die Frage, wem genetische Daten gehören, ist nicht eindeutig zu beantworten. *Was bedeutet es, wenn die Untersuchungsdaten in einer medizinischen Einrichtung gespeichert sind? Gehören sie der Testperson oder der testenden Person?*

Im österreichischen Gentechnikgesetz ist vor jeder Genanalyse eine schriftliche Zustimmung der Testperson einzuholen. Darin wird auch festgelegt, zu welchem Zweck die Daten erhoben und verwendet werden dürfen. Daher ist es nicht erlaubt, Daten ohne Zustimmung der Testperson auch für andere Zwecke zu verwenden oder an andere Personen weiterzugeben. *Doch bedeutet dies Eigentumsrechte an den Daten?*

Diese Problematik berührt auch die Frage von Patenten: Grundsätzlich sind Zellmaterial und DNA-Sequenzen patentierbar, wenn daraus eine Erfindung resultiert. Jedoch muss die Person, von der das Material stammt, dazu ihr Einverständnis geben.

Genetische Daten stellen eine wertvolle Information dar. Es wäre daher vorstellbar, dass Menschen aus ihren genetischen Daten Kapital schlagen wollen. Sie könnten dann versuchen, ihre eigenen Blut- oder Gewebeproben für genetische Untersuchungen zu verkaufen. Laut Aussage des Ausschusses für Humangenetik des Europaparlaments verstieße das gegen die guten Sitten. „Genetische Daten dürfen nicht als Ware gesehen werden. Nur die damit zusammenhängenden Ausgaben dürfen erstattet werden.“ (Mai 2001)

In einer UNESCO-Erklärung zum Humangenom und den Menschenrechten, heißt es über das Humangenom, es sei „symbolisch [...] das Erbe der Menschheit.“ Das Konsortium des internationalen Genomforschungsprogramms stellt daher seine Daten zur allgemeinen Verfügung.

Wer hat Zugriff auf die Daten?

Zugriff auf medizinische genetische Daten dürfen prinzipiell nur unmittelbar befasste ÄrztInnen bzw. WissenschaftlerInnen haben. *Doch kann der Datenschutz für Daten in zentralen und komplexen Datenbanken wirklich gewährleistet werden?*

Die getestete Person hat nach dem österreichischen Gesetz jedenfalls Anspruch auf Auskunft über ihre genetischen Daten – wie dies vor dem Test vereinbart war. Über unerwartete, klinisch relevante Ergebnisse sollte sie laut Gesetz ebenfalls informiert werden.

Wer bekommt auf Anfrage sonst noch Auskunft über genetische Daten? Bezüglich Versicherungen und Arbeitgebern ist die gesetzliche Regelung klar – sie dürfen keinen Zugriff bekommen. An andere Personen dürfen genetische Daten nur weitergegeben werden, wenn die untersuchte Person dem schriftlich zugestimmt hat.

Doch wie ist es mit Angehörigen? Sie könnten – wie in unserem Fallbeispiel von Familie Meier – ja auch betroffen sein. *Wie weit muss hier der Datenschutz gehen? Wer ist zu schützen und wovor?*

Eine Umfrage in den USA ergab, dass sich ein großer Teil der Befragten innerhalb der Familie große Offenheit bezüglich genetischer Daten wünscht. Manche gehen sogar so weit zu fordern, dass innerhalb der Familie die ärztliche Schweigepflicht nicht eingehalten werden müsse. Mit dieser Einstellung reagierten die Befragten weit weniger einschränkend als dies ExpertInnen fordern.

Gesetzlich unregelt sind auch weitere Fragen: *Wie lange sollen genetische Daten gespeichert werden? Wie lange sind sie „haltbar“ bzw. relevant?*

Können und sollen genetische Daten wieder gelöscht werden? Und wenn ja, wer darf das veranlassen? Kann die Testperson das verlangen?

Wie ist der Zugriff auf die kriminaltechnische Datenbank geregelt? Polizeiliche Datenbanken haben sich in den letzten Jahren als nicht allzu sicher herausgestellt. Die internationale Vernetzung der einzelnen Datenbanken wird auch von Österreich angestrebt. *Wie steht es dann um die Datensicherheit?*

Die „Genetische Privatsphäre“

Die europäische Konvention der Menschenrechte enthält das Recht auf Privatsphäre. *Gibt es auch eine genetische Privatsphäre?*

Enthält das Recht auf Selbstbestimmung eines Menschen auch das Recht, über die Verwendung seiner / ihrer genetischen Daten zu bestimmen? Das allgemeine Persönlichkeitsrecht beinhaltet auch ein so genanntes informationelles Selbstbestimmungsrecht, also das Recht, über die Verwendung Personen bezogener Daten selbst bestimmen zu können. *Sollte analog auch ein „genetisches Selbstbestimmungsrecht“ definiert werden?*

Für PatientInnen ist sicher schwer abschätzbar, welchen Wert ihre bereits erhobenen genetischen Daten haben. Sie können nicht ohne weiteres überblicken und beeinflussen, welche zusätzlichen Möglichkeiten der Nutzung bestehen.

So können genetische Daten eines einzelnen Menschen – obwohl private Informationen – auch von öffentlichem Interesse sein. Private Informationen einzuholen ist prinzipiell ein Akt der Einmischung in die Privatsphäre. Der Humangenetik-Ausschuss des Europaparlaments meint jedoch dazu, dass bei einem größeren allgemeinen Nutzen durch die Sammlung solcher (genetischer) Informationen diese Einmischung als weniger wichtig einzustufen sei. Dem öffentlichen Interesse sei hier Vorrang zu geben. (Mai 2001)

8. Was ist in Österreich gesetzlich geregelt?

In Österreich gibt es - europaweit fast einzigartig - umfassende Regelungen über genetische Tests. Das Gentechnikgesetz (1995) enthält einen eigenen Abschnitt „Genanalyse und Genterapie am Menschen“, der den Umgang mit genetischen Untersuchungen zu medizinischen oder wissenschaftlichen Zwecken regelt.

Das Sicherheitspolizeigesetz regelt die Durchführung von DNA-Analysen im Rahmen von polizeilichen Ermittlungstätigkeiten und bei Gerichtsverfahren.

Im Folgenden werden die wichtigsten Bestimmungen dieser Gesetze angeführt, soweit sie Genanalysen betreffen.

Genests zu medizinischen und wissenschaftlichen Zwecken

Genanalysen zu medizinischen Zwecken dürfen nur auf Veranlassung eines in Humangenetik ausgebildeten Arztes oder eines für das betreffende Fachgebiet zuständigen Facharztes durchgeführt werden.

Zweck davon kann einerseits die Absicherung der Diagnose einer bereits aufgetretenen oder zukünftigen Erkrankung sein, andererseits die Feststellung, ob ein erhöhtes Risiko für eine Krankheit bei der Testperson vorhanden ist oder ob sie ÜberträgerIn einer Erbkrankheit ist. Außerdem kann eine Genanalyse zur Vorbereitung oder Kontrolle einer Therapie eingesetzt werden. Auch die pränatale Diagnose an Schwangeren ist erlaubt.

Der Arzt / die Ärztin hat der untersuchten Person zu empfehlen, ihren möglicherweise betroffenen Verwandten eine humangenetische Untersuchung und Beratung nahe zu legen, wenn dies zur Beurteilung der Analyse der untersuchten Person nötig ist oder wenn eine ernste Erkrankungsgefahr für ihre Verwandten besteht.

Medizinisch-genetische Analysen dürfen nur in dafür zugelassenen Einrichtungen durchgeführt werden. Diese werden nach genauen Kriterien durch die Gentechnikkommission bzw. deren wissenschaftlichen Ausschuss für Genanalyse und Genthherapie überprüft. Derzeit sind österreichweit 39 Einrichtungen zugelassen.

Grundsätzlich setzt die Durchführung einer Genanalyse eine ausdrückliche, schriftliche Zustimmung des Betroffenen und eine umfassende Aufklärung über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der durchgeführten Analyse (informed consent) voraus. Dabei muss über Alternativen zur geplanten Vorgangsweise informiert werden, damit die/der Betroffene wirklich das Für und Wider abwägen kann. „Informed consent“ bedeutet also eine Zustimmung in Kenntnis der Umstände.

Für wissenschaftliche Zwecke dürfen Genanalysen nur an anonymisierten Proben oder nach schriftlicher Zustimmung durchgeführt werden. Eine Probe, die wissenschaftlichen Zwecken dient, gilt auch dann als anonymisiert, wenn sie ohne Namen nur mit einem Code versehen ist und dieser ausschließlich in der jeweiligen Einrichtung mit dem Namen des Probenspenders in Verbindung gebracht werden kann.

Genetische Beratung

Vor und nach Durchführung einer Genanalyse zur Feststellung einer Veranlagung für eine Erbkrankheit oder zur Feststellung eines Überträgerstatus hat eine ausführliche Beratung der Testperson stattzufinden. Dabei muss der Arzt/die Ärztin, der/die diese Genanalyse veranlasst hat, alle Untersuchungsergebnisse und medizinischen Tatsachen sowie deren soziale und psychische Konsequenzen erklären. Die Beratung darf keinesfalls direktiv erfolgen, also keine Entscheidung vorgeben. Die Testperson sollte darauf hingewiesen werden, dass eine zusätzliche nichtmedizinische Beratung durch PsychotherapeutInnen oder SozialarbeiterInnen zweckmäßig sein kann.

Gentests in der Gerichtsmedizin

Für polizeiliche und gerichtsmedizinische DNA-Analysen gelten Regelungen des Sicherheitspolizeigesetzes. Für diese Zwecke dürfen durch Analyse von spezifischen Mustern nur jene (nicht-kodierenden) Bereiche der DNA verglichen werden, die keine Informationen über genetische Veranlagungen enthalten. Derartige Analysen dienen der unzweifelhaften Identitätsfeststellung einer Person (Täter, Opfer) anhand von genetischem Material, das an einem Tatort gefunden wurde.

Datenschutz

Genetische Daten sind laut Gesetz vor dem Zugriff Unbekannter in geeigneter Weise zu schützen.

Sie dürfen nur für den schriftlich vereinbarten Zweck verwendet werden. Außerdem dürfen sie nur mit schriftlicher Genehmigung der Testperson an andere Personen weiter gegeben oder für andere Zwecke verwendet werden.

Nicht-anonymisierte genetische Daten müssen von anderen Daten gesondert gespeichert werden und dürfen nur mit gesonderter Zugriffsmöglichkeit abrufbar sein. Zu wissenschaftlichen Zwecken erhobene genetische Daten dürfen nur dann vernetzt oder veröffentlicht werden, wenn sichergestellt ist, dass die Testperson nicht direkt bestimmbar ist.

Arbeitgebern und Versicherern ist es verboten, Ergebnisse von Genanalysen von ihren ArbeitnehmerInnen oder VersicherungsnehmerInnen zu erheben, zu verlangen oder sonst zu verwerten.

Die ARGE Daten ortet hier eine Gesetzeslücke: „Ein weiteres Problem stellt der enge Bezug der Bestimmung des §67 (GTG) auf Arbeitnehmer dar. In der

modernen Arbeitswelt gibt es eine Reihe von Abhängigkeitsverhältnissen, die davon nicht erfasst sind. Als Beispiel wären in einem Unternehmen tätige Leiharbeiter oder andere dem jeweiligen Unternehmen nahe stehenden Personengruppen, wie Lieferanten denkbar.“

Doch auch betroffene Personen selbst könnten unwissentlich sensible Informationen weitergeben. *Sollte daher auch die Verwendung genetischer Daten durch die Betroffenen selbst eingeschränkt werden?*

Strafen

Wer medizinische Genanalysen in nicht-zugelassenen Einrichtungen durchführt, Genanalysen ohne die erforderliche Beratung durchführt oder die vorgesehenen Datenschutzbestimmungen nicht einhält, begeht eine Verwaltungsübertretung und ist laut Gesetz mit einer Geldstrafe bis zu 7.260 Euro zu bestrafen.

Ebenfalls eine Verwaltungsübertretung begehen Versicherungen und Arbeitgeber, die Ergebnisse von Gentests einfordern, annehmen, verwerten oder dies auch nur versuchen. In diesen Fällen ist eine Geldstrafe mit bis zu 36.300 Euro vorgesehen.

Schützt dieses Strafmaß die genetische Privatsphäre angemessen? Könnten Versicherungen oder Arbeitgeber bei ökonomischer Überlegung mögliche Geldstrafen in Kauf nehmen, weil diese durch den Wert genetischer Daten aufgewogen werden?

Internationale Regelungen

Österreich hat hinsichtlich genetischer Daten eine sehr strenge Rechtslage. In vielen europäischen Ländern gibt es insbesondere für Versicherungen weniger klare Regelungen.

Ähnlich wie in Österreich dürfen auch in Dänemark, Frankreich, Holland und Norwegen Versicherungen keine Einsicht in Ergebnisse von Gentests nehmen. In Belgien dürfen Versicherungen zwar vor Vertragsabschluss keine genetischen Daten einfordern – davon ausgenommen sind jedoch genetische Testergebnisse zu bereits aufgetretenen Krankheiten.

In Deutschland, Finnland, Schweden und der Schweiz gelten derzeit freiwillige Moratorien der Versicherungsbranche, mit denen sie auf die Offenlegung von Gentest-Ergebnissen vorerst verzichten.

In Großbritannien gibt es die bisher einzigartige Regelung, dass Lebensversicherungen das Ergebnis eines bereits durchgeführten Tests für Chorea Huntington einsehen dürfen. *Wird diese Krankheit ein Sonderfall bleiben oder wird die Ausnahme in Zukunft auch auf andere Krankheiten ausgeweitet werden?*

Niemand darf gemäß der Europäischen Charta der Grundrechte aufgrund genetischer Merkmale diskriminiert werden. Der Europarat stellt fest, dass genetische Daten grundsätzlich nur zur Feststellung, Prävention oder Behandlung von Krankheiten, für Gerichtsverfahren oder strafrechtliche Ermittlungen verwendet werden dürfen. Arbeitsbeziehungen gehören somit nicht zum Anwendungsbereich.

9. Glossar

Alzheimer Krankheit: eine Gehirnerkrankung, bei der es im Alter von 50 bis 60 Jahren zur allmählichen Auflösung der Großhirnrinde kommt. Erstes Anzeichen ist hochgradige Vergesslichkeit. Im fortgeschrittenen Stadium ist das Gedächtnis fast vollständig erloschen und der Patient / die Patientin hohem Grade pflegebedürftig.

Anonymisierung: das Unkenntlich-Machen der Herkunft einer Information, entweder durch Löschen aller persönlichen Angaben oder durch Einführung eines Codes.

Asthma: eine Erkrankung der Atemwege, ausgelöst durch Infekte, allergische Reaktionen, Anstrengungen oder Stress. Asthma kann genetisch mit verursacht bzw. beeinflusst sein.

Base: ein chemischer Baustein der DNA (im Text vereinfacht als „Buchstabe“ bezeichnet). Man unterscheidet die vier Basen Adenin (A), Thymin (T), Guanin (G) und Cytosin (C), die sich in den DNA-Fäden aneinander reihen. Die Abfolge der Basen in einem DNA-Stück bestimmt dessen Funktion.

Basenpaar: die zueinander passenden Basen in einer DNA-Doppelhelix. Adenin paart jeweils mit Thymin, Cytosin mit Guanin. Durch diese Paarung kann die DNA exakt kopiert und ihre Information an neue Zellen und an künftige Generationen weiter gegeben werden. Das menschliche Genom besteht aus ca. 3 Milliarden Basenpaaren.

beta-Thalassämie: eine genetisch bedingte Blutkrankheit, bewirkt Störungen in der Bildung des Blutbestandteils Hämoglobin. Die Patienten brauchen lebenslang Transfusionen, unbehandelt sterben sie vor dem 6. Lebensjahr.

Brustkrebsgene: die Gene BRCA1 und BRCA2, die bei 5 bis 10 Prozent aller Brustkrebsfälle entscheidend zum Ausbruch dieses Krebses beitragen. Frauen betroffener Familien können auf Wunsch eine genetische Untersuchung durchführen lassen, die Aufschluss über die Veranlagung geben kann.

Chorea Huntington: eine schwere erbliche Erkrankung des zentralen Nervensystems. Die ersten Anzeichen der Krankheit zeigen sich meistens zwischen dem 35. und 45. Lebensjahr, meist gekennzeichnet durch ungebremste unwillkürliche Bewegungen. Später treten schwere Bewegungsstörungen, geistige und psychische Veränderungen auf. Jeder, der das kranke Gen hat, wird irgendwann in seinem Leben die Krankheit bekommen. Sie wird dominant vererbt – das bedeutet, dass jedes Kind eines Trägers des mutierten Gens ein 50%iges Risiko hat, das mutierte (defekte) Gen geerbt zu haben.

Chromosom: die Form, in der die Erbinformation eines Lebewesens verpackt ist. Chromosomen können während der Zellteilung im Mikroskop sichtbar gemacht und untersucht werden (siehe Zytogenetik). Menschliche Körperzellen enthalten in ihrem Zellkern jeweils 46 Chromosomen, die sich nach Größe und Form in 23 Chromosomenpaaren anordnen lassen. Die Geschlechtszellen (Eizellen und Spermien) enthalten jeweils nur eine Hälfte jedes Chromosomenpaars, also 23 Chromosomen. Chromosomen bestehen aus DNA und Proteinen.

Chromosomenpaar: zwei jeweils gleiche Chromosomen in einer Zelle. Eines davon wird von der Mutter, das andere vom Vater ererbt.

Desoxyribonukleinsäure: die chemische Bezeichnung der Erbinformation DNA.

DNA (englisch), DNS (deutsch) : die chemische Bezeichnung der Erbinformation. DNA besteht aus zwei langen Fäden, welche sich fest aneinander lagern. Jeder dieser Fäden besteht aus einem Zucker-Phosphat-Gerüst, an dem die Basen Adenin (A), Thymin (T), Cytosin (C) und Guanin (G) hängen. Über Basenpaarungen (A-T und G-C)

werden die Einzelstränge zusammengehalten. Die DNA enthält die Gene und wird bei der Zellteilung verdoppelt und je eine Kopie auf die beiden Tochterzellen weiter gegeben.

DNA-Chip: eine neue Diagnosemethode für: DNA-Chips bestehen aus einer festen Oberfläche, an die DNA-Moleküle auf kleinstem Raum geordnet gebunden sind. So können viele Gene gleichzeitig untersucht und bestimmte Gene oder auch Mutationen nachgewiesen werden. Für die Auswertung einer DNA-Chip-Untersuchung sind Computer erforderlich.

DNA-Fingerprint: siehe genetischer Fingerabdruck

DNA-Sequenz: die Abfolge der Basen auf einem DNA-Faden.

DNA Sequenzierung: die Aufklärung der genauen Abfolge der Basen eines DNA-Stücks.

DNS: siehe DNA

dominant: dominante Merkmale treten immer in Erscheinung. Bei dominanten Krankheiten reicht ein verändertes Gen aus, um die Krankheit auszulösen (siehe auch rezessiv). Kinder eines kranken Elternteils haben eine Wahrscheinlichkeit von 50%, ebenfalls das kranke Gen zu erben.

Doppelhelix: zwei schraubenförmig umeinander gewundene DNA-Fäden, ähnlich einer verdrehten Strickleiter.

Down-Syndrom: eine genetisch bedingte Krankheit, früher als Mongolismus bekannt. Sie wird auch Trisomie 21 genannt, weil das Chromosom 21 dreimal, anstatt nur zweimal, in jeder Körperzelle vorhanden ist. Das Down-Syndrom kann durch genetische Untersuchung des Fruchtwassers in den ersten drei Monaten einer Schwangerschaft nachgewiesen werden. (pränatale Diagnostik). Die Häufigkeit liegt bei durchschnittlich 1 von 800 Geburten.

Duchenn'sche Muskeldystrophie: eine genetisch bedingte Krankheit, die mit Muskelschwund beginnt und letztlich auch Atem- und Herzfunktionen betrifft. Die Lebenserwartung liegt bei 15-20 Jahren. Die Krankheit ist X-chromosomal vererbt, es sind also vor allem Knaben betroffen.

Eiweißstoff, auch Protein: ein großes, komplexes Molekül, das aus Aminosäuren besteht. Eiweißstoffe sind wichtig für die Struktur und Funktion von Zellen. Beispiele für dafür sind Enzyme, Hormone und Antikörper.

Enzym: ein Eiweißstoff, der Stoffwechselreaktionen in den Zellen beschleunigt oder erst möglich macht. Ein anderes gebräuchliches Wort für Enzym ist (Bio)-Katalysator.

Erbkrankheit, genetisch bedingte Krankheit: eine Krankheit, die durch einen oder mehrere Fehler in Genen bzw. auch durch chromosomale Veränderungen verursacht wird. Genetische Krankheiten, die auf „Genfehlern“ (Mutationen) beruhen, werden weiter vererbt (Erbkrankheiten). Manche genetisch bedingten Erkrankungen werden aber nicht ererbt, wie zB. die meisten Fälle von Trisomie 21 (das sogenannte ‚Down-Syndrom‘), sondern entstehen durch einen Fehler, der bei der Entstehung der Geschlechtszellen (Ei- und Samenzellen) auftritt – sie sind also angeboren, aber nicht ererbt.

Eugenik: ein 1883 von dem britischen Naturforscher F. Galton geprägter Begriff für ein bevölkerungspolitisches Konzept, das die Erhaltung und „Verbesserung“ der erblich als „gut“ definierten Eigenschaften in einer Gesellschaft zum Inhalt hat. Ziel der Eugenik ist es, „unerwünschte“ Eigenschaften in einer Gesellschaft zu beseitigen (*negative Eugenik*) und „erwünschte“ Eigenschaften zu fördern und so zu einer „Höherentwicklung“ der Gesellschaft zu kommen (*positive Eugenik*), und zwar durch Erforschung der erbbiologischen Gesetze sowie Kontrolle und Beeinflussung der Fortpflanzungsprozesse. Der Gedanke der Eugenik beinhaltet, dass der Mensch ausschließlich durch seine Erbanlagen bestimmt ist. Im Nationalsozialismus legitimierte

der Gedanke der Eugenik die Ermordung von Menschen mit geistiger und körperlicher Behinderung, vom nationalsozialistischen Regime „Euthanasie“ genannt. Der Gedanke der Eugenik führte im Nationalsozialismus auch zu Züchtungsversuchen von Menschen mit bestimmten Eigenschaften.

Euthanasie: ist ein Begriff aus der griechischen Philosophie der Stoa. Danach hatte der Mensch, wenn sein Leben durch Krankheit oder Gebrechlichkeit des Alters "lebensunwert" geworden war, das Recht, sein Leben zu beenden. Da die spätere christliche Auffassung den Selbstmord und die Tötung auf Verlangen verbot, wandelte sich der Begriff der Euthanasie in der ärztlichen Ethik und meinte die Pflicht des Arztes, dem Kranken das Sterben durch schmerzbesitzende Mittel zu erleichtern (Sterbehilfe).

Der nationalsozialistische Staat legitimierte mit dem Begriff Euthanasie die "Vernichtung unwerten Lebens".

ethnisch: einer bestimmten kulturellen Gruppe von Menschen zugehörig.

Evolution: die Abstammungslehre: die historische Entwicklung einer Population (Gruppe zur selben Art gehörender Lebewesen) im Laufe der Erdgeschichte.

Gen: ein DNA-Abschnitt, der die Bauanleitung für ein bestimmtes Protein enthält. In menschlichen Zellen liegt jedes Gen in zwei Kopien vor (eines stammt von der Mutter, eines vom Vater), die sich voneinander unterscheiden können. Die Information für ein Protein ist in Genen höherer Organismen oft durch nicht-kodierende Bereiche unterbrochen. Diese nicht-kodierenden Bereiche werden während der Erstellung der Bauanleitung für das Protein durch komplizierte Mechanismen entfernt.

Gendiagnostik: die Untersuchung von Genen mit dem Ziel, bestimmte genetische Veränderungen zu identifizieren, die Krankheiten zugrunde liegen. Weitere Anwendungsbereiche sind die Identifikation von Personen (z.B. Vaterschaftstests oder DNA-Analysen im Rahmen von polizeilichen Ermittlungen).

genetische Daten: im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen erlangte Informationen über eine Person

genetische Untersuchung: siehe Gendiagnostik

genetischer Fingerabdruck: ein für jeden Menschen charakteristisches Muster von DNA-Stücken. Ziel ist der Vergleich und die Analyse unterschiedlicher DNAs zur Identifikation von Personen (z.B. Vaterschaftstests, Gerichtsmedizin).

Genanalyse: siehe genetische Untersuchung.

Genom: die gesamte Erbinformation eines Lebewesens. Das Genom ist im Kern jeder einzelnen Zelle enthalten und wird bei jeder Zellteilung verdoppelt und auf die beiden Tochterzellen aufgeteilt. Das Erbgut wird von Generation zu Generation weitergegeben, dabei jedoch jedes Mal neu gemischt.

Gentest: siehe Gendiagnostik

Gentherapie: die Heilung von Krankheiten durch das Einschleusen eines „korrekten“ Gens bzw. die Korrektur oder den Austausch eines „defekten“ Gens. Diese Technologie steckt noch in den Kinderschuhen und kann noch keine nennenswerten Erfolge aufweisen. Für die Zukunft erwartet sich die medizinische Forschung allerdings eine individuell maßgeschneiderte Therapie mit weniger Nebenwirkungen als herkömmliche Medikamente.

Hämophilie: die Bluterkrankheit, ausgelöst durch das Fehlen eines wichtigen Blutgerinnungsfaktors. Erbliche Hämophilie wird über das X-Chromosom vererbt und ist rezessiv. Frauen sind daher in den meisten Fällen nur ÜberträgerInnen, jedoch selbst nicht krank.

homolog: die einander entsprechenden Chromosomen eines Chromosomenpaares, die jeweils die gleichen Gene tragen. Eines davon stammt von der Mutter, das andere vom Vater.

Human Genom Projekt: breit angelegte, international durchgeführte Sequenzierung (= Bestimmung der genauen Abfolge der Basen) des gesamten menschlichen Genoms. Beginn war 1990. Bedeutende Teile wurden bereits im Februar 2001 in der Zeitschrift ‚Nature‘ veröffentlicht. Man rechnet mit der Vollendung der Sequenzierung im Jahr 2005. Das Projekt wird von der Human Genome Organization (HUGO) überwacht.

informed consent (engl): informierte Zustimmung. Sie wird vor einer genetischen Untersuchung eingeholt, um sicherzustellen, dass die untersuchte Person über Auswirkungen, Verwendung und Zweck der Untersuchung Bescheid weiß und dieser zustimmt.

junk DNA: die Abschnitte eines Genoms, die keine Gene enthalten und deren Funktion noch unbekannt ist. Sie bestehen oft aus vielen Wiederholungen derselben kurzen DNA-Sequenzen. Die Anzahl der Wiederholungen ist charakteristisch für jeden Menschen. Dies ist die Basis für Gentests zur Identifizierung von Personen.

Kontext: ein Zusammenhang; ursprünglich Umfeld eines Wortes. Der Kontext (eine Situation oder der Text, in dem ein Wort vorkommt) kann die Bedeutung der Information verändern.

Liberalisierung: die Rücknahme oder Abschaffung von (gesetzlichen) Regelungen in einem bestimmten Bereich. Häufig im wirtschaftlichen Zusammenhang in Bezug auf Märkte gebraucht, es meint dann den „freien Austausch der MarktteilnehmerInnen“, der durch die Liberalisierung ermöglicht werden soll.

molekulargenetisch: auf der Ebene der DNA. Molekulargenetische Untersuchungen beziehen sich auf Gene, Mutationen oder die Identifizierung von bestimmten DNA-Mustern.

monogen: durch die Veränderung der DNA-Sequenz in einem Gen hervorgerufen. Monogene Erbkrankheiten sind also Erbkrankheiten, die durch eine Veränderung in einem einzigen Gen verursacht werden.

Moratorium: ein Innehalten bis zum Vorliegen weiterer Informationen oder bis zum Erreichen einer bestimmten Frist.

multifaktoriell: durch die Veränderung der DNA-Sequenz mehrerer Gene (und Umweltfaktoren) hervorgerufen. Die meisten Merkmale sind multifaktoriell bedingt, z.B. die Augen- oder Haarfarbe. Multifaktorielle Krankheiten sind z.B. Krebs, Alzheimer, Asthma, Schizophrenie, Parkinson'sche Krankheit u.v.a.

Mutation: eine Veränderung im Erbgut. Nicht jede Mutation hat Auswirkungen. Manche Mutationen führen zu Krankheiten oder Behinderungen, andere bringen Vorteile. Selektion und Mutation ist der Motor der Evolution.

mutiert: genetisch verändert.

(nicht-)kodierend: keine Information enthaltend. Nur ein Bruchteil der gesamten DNA eines Menschen enthält die Gene, der Rest ist so genannte nicht-kodierende Information. Ihre Funktion ist (noch) unbestimmt.

non-direktiv: keine Richtung vorgebend. Eine genetische Beratung muss sicherstellen, dass die Entscheidung von der Rat suchenden Person selbst getroffen wird. Die Entscheidung muss von der Rat gebenden Person akzeptiert werden.

Parkinson'sche Krankheit: eine sehr komplexe Krankheit des Zentral-Nerven-Systems, bei der genetische Risikofaktoren eine Rolle spielen.

PCR: siehe Polymerase-Kettenreaktion

Pharmakogenetik, Pharmakogenomik: das Forschungsgebiet, das den Einfluss genetischer Merkmale auf die Wirkung von Medikamenten untersucht.

Phenylketonurie: eine Stoffwechselerkrankung, die rezessiv vererbt wird. Den PatientInnen fehlt ein wichtiges Enzym, das einen Nahrungsbestandteil abbauen sollte. Durch eine bestimmte Diät können Krankheitssymptome verhindert werden. Die Häufigkeit liegt bei 1 von 10.000 bis 15.000.

Polymerase-Kettenreaktion (PCR): eine Methode zur gezielten Vervielfältigung von isolierten DNA-Stücken. Geringe Mengen genügen, um ein Ergebnis zu bekommen. PCR ist eine wichtige Methode in der Gendiagnostik.

Populationsgenetik: ein Forschungsgebiet, das die Häufigkeit verschiedener genetischer Merkmale in einer Population untersucht. Als Population bezeichnet man eines durch ein oder mehrere charakteristische Merkmale gekennzeichnete Gruppe von Lebewesen.

Prader-Willi-Syndrom: eine komplexe genetische Störung, die körperliche, stoffwechselbezogene, und geistige Symptome beinhaltet. Typisch ist eine verzögerte Entwicklung und Esssucht. Die Krankheit tritt in 1 von 10.000 Fällen auf.

prädiktiv: voraussagend. Prädiktive Diagnostik untersucht Krankheiten vor deren Ausbruch.

Präimplantationsdiagnostik (PID): die Untersuchung von Zellen aus im Reagenzglas befruchteten Embryonen auf genetische Störungen. Nur wenn keine gefunden werden, wird der entsprechende Embryo die Gebärmutter der Frau eingepflanzt. Die überzähligen Embryonen werden vernichtet oder für die Forschung verbraucht. PID ist in Österreich verboten, weil hier Embryonen hergestellt würden, deren Zweck nicht die Fortpflanzung ist.

pränatal: vorgeburtlich. Pränatale Diagnostik ist die Möglichkeit, zu einem frühen Zeitpunkt der Schwangerschaft Informationen über die Entwicklung des Embryos zu erhalten. Bei der Fruchtwasseruntersuchung werden die kindlichen Zellen aus dem Fruchtwasser untersucht. Erfassbar sind vor allem Chromosomenstörungen wie z.B. das Down-Syndrom. Weiters kann gezielt das Vorhandensein bestimmter Mutationen getestet werden.

Protein: siehe Eiweißstoff

Referenzdaten: Daten, die eine Vergleichsmöglichkeit bieten. Bei der Identifizierung von Personen werden die erhobenen Daten mit den bereits erhobenen Referenzdaten verglichen.

rezessiv: ein überdecktes Merkmal. Ein defektes Gen, das rezessiv vererbt wird, wird in der Regel vom anderen „gesunden“ Gen ausgeglichen. Sind jedoch beide Eltern Träger einer rezessiv vererbten Krankheit, besteht bei jedem Kind eine Möglichkeit von 25%, dass es beide rezessiven Gene erbt. In diesem Fall tritt die Krankheit in Erscheinung. Erhält das Kind nur ein rezessives Gen von den Eltern, vererbt es die Anlage an seine Kinder weiter, bleibt aber selbst gesund – es ist dann ÜberträgerIn.

Risikofaktor: ein Umstand, der erhöhtes Risiko bedeutet. Es gibt genetische Risikofaktoren und Umwelt-Risikofaktoren, die etwa durch die Lebensweise bedingt sind.

Schizophrenie: eine komplexe psychische Störung, die zur Persönlichkeitszerstörung führt. Es sind einige Gene bekannt, die bei einer Veränderung ein erhöhtes Risiko für die Krankheit bedeuten.

Screening: eine Reihenuntersuchung innerhalb einer bestimmten Bevölkerungsgruppe. Ziel ist es, Krankheiten oder Anlagen dafür frühzeitig zu erkennen.

Sequenz: siehe DNA-Sequenz.

Symptom: ein Krankheitszeichen.

ÜberträgerIn: eine Person, die ein rezessives Gen trägt. Sie ist gesund, kann aber die Anlage für die Krankheit an ihre Kinder vererben.

Überträgerstatus: die Information, ob eine Person ÜberträgerIn einer vererbten Krankheit ist. Dies kann durch genetische Tests festgestellt werden, wenn genau bekannt ist, wonach zu suchen ist.

Vernetzung: die Verknüpfung von Daten untereinander, sodass Abhängigkeiten erkennbar werden.

Virus: ein Organismus, der selbst keinen Stoffwechsel hat und eine Wirtszelle zu seiner Vermehrung braucht.

X-Chromosom: ein Geschlechtschromosom. Frauen haben zwei X-Chromosomen, Männer nur eines.

Y-Chromosom: ein Geschlechtschromosom. Männer haben ein Y-Chromosom, Frauen keines.

Zelle: der Grundbaustein jedes Lebewesens. Sie enthält auch die genetische Information. Man unterscheidet Körperzellen (mit jeweils 46 Chromosomen) und Geschlechtszellen (Eizellen und Spermien) (mit jeweils 23 Chromosomen).

Zystische Fibrose: eine Erbkrankheit, auch Mukoviszidose genannt. Sie geht mit einer Verdickung von Schleim einher, wodurch die Lunge erheblich beeinträchtigt wird. Die Erkrankten erreichen meist nur ein Alter von 30 bis 40 Jahren. Zystische Fibrose wird rezessiv vererbt. Man kennt über 500 unabhängige Mutationen in dem dafür verantwortlichen Gen, die zum Ausbruch der Krankheit führen können.

zytogenetisch: die Vererbung auf Ebene der Chromosomen betreffend. Zytogenetische Untersuchungen überprüfen die Anzahl und Form von Chromosomen.