

Friedmar R. Kreuz

Medizinethische Überlegungen

zur prädiktiven und pränatalen
genetischen Diagnostik
und Beratung

 Springer

Medizinethische Überlegungen zur prädiktiven und pränatalen genetischen Diagnostik und Beratung

Friedmar R. Kreuz

Medizinethische
Überlegungen zur
prädiktiven und
pränatalen genetischen
Diagnostik und Beratung

Friedmar R. Kreuz
Praxis für Humangenetik
Tübingen, Baden-Württemberg, Deutschland

ISBN 978-3-662-64219-1 ISBN 978-3-662-64220-7 (eBook)
<https://doi.org/10.1007/978-3-662-64220-7>

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

© Der/die Herausgeber bzw. der/die Autor(en), exklusiv lizenziert durch Springer-Verlag GmbH, DE, ein Teil von Springer Nature 2022

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung, die nicht ausdrücklich vom Urheberrechtsgesetz zugelassen ist, bedarf der vorherigen Zustimmung des Verlags. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Bearbeitungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Die Wiedergabe von allgemein beschreibenden Bezeichnungen, Marken, Unternehmensnamen etc. in diesem Werk bedeutet nicht, dass diese frei durch jedermann benutzt werden dürfen. Die Berechtigung zur Benutzung unterliegt, auch ohne gesonderten Hinweis hierzu, den Regeln des Markenrechts. Die Rechte des jeweiligen Zeicheninhabers sind zu beachten.

Der Verlag, die Autoren und die Herausgeber gehen davon aus, dass die Angaben und Informationen in diesem Werk zum Zeitpunkt der Veröffentlichung vollständig und korrekt sind. Weder der Verlag noch die Autoren oder die Herausgeber übernehmen, ausdrücklich oder implizit, Gewähr für den Inhalt des Werkes, etwaige Fehler oder Äußerungen. Der Verlag bleibt im Hinblick auf geografische Zuordnungen und Gebietsbezeichnungen in veröffentlichten Karten und Institutionsadressen neutral.

Planung/Lektorat: Sabine Gehrig

Springer ist ein Imprint der eingetragenen Gesellschaft Springer-Verlag GmbH, DE und ist ein Teil von Springer Nature.

Die Anschrift der Gesellschaft ist: Heidelberger Platz 3, 14197 Berlin, Germany

*Für Katrin, Judith und Sarah, die die
Anregung zur Beschäftigung mit dem Thema
der Kommunikation gaben.*

*Für Annett, die in jungen Jahren ihrer
genetisch bedingten Krankheit erlag.*

*Für Andrea, die geduldig bei der Anfertigung
des Manuskriptes zur Seite stand.*

Vorwort

An ihren Worten sollt ihr sie erkennen! In leichter Abwandlung des Bibelzitates (1. Johannes 2, 1–6) ist dem Autor im Verlauf seiner über 30jährigen Tätigkeit als genetischer Berater immer mehr bewusst geworden, was Worte bewirken und auslösen können, wie verletzend und ängstigend, wohltuend und beruhigend sie sein können. Gerade im Kommunikationsprozess der Genetischen Beratung, der unter einer angespannten Situation verläuft, geht es doch entweder um die manchmal todsichere Diagnose einer bestehenden oder drohenden Krankheit oder um das Leben des noch Ungeborenen. Auch wenn meist nur „gute Nachrichten“ gehört werden wollen, sind es doch gerade die „schlechten Nachrichten“, die nicht oder falsch gehört, falsch verstanden und nur unzureichend interpretiert werden. Hier kommt es auf die genaue und richtige Wortwahl an; der vor allem psychische Schaden, der durch falsch verstandene bzw. interpretierte Begriffe entsteht, ist häufig nicht wiedergutzumachen. Andererseits ist das genetische Beratungsgespräch auch ein Bildungsprozess; es geht um das Verständnis von Fakten, Ursachen und Wirkungen und gleicht in einigen Punkten einer verhaltenstherapeutischen Sitzung. Aber auch moralische Wertungen werden in dem Beratungsgespräch transportiert und hinterlassen ihre persönlichen und sozialen Impressionen.

Aus diesen Gründen hat sich der Autor nicht gescheut, neben einer Psychotherapieausbildung, im fortgeschrittenen Alter noch das Studium der Philosophie, speziell der Medizinethik, aufzunehmen, um dieses auch erfolgreich abzuschließen. Im Verlaufe dieses Studienganges im Zeitraum von 2014 bis 2018 entstanden zwei Hausarbeiten (Kap. 2 und 3) und die Masterarbeit (Kap. 1), die sich mit den Problemen der Kommunikation und Edukation in der Genetischen Beratung, prädiktiven und pränatalen genetischen Diagnostik beschäftigen und diese ethisch kritisch beleuchten. Kap. 1 untersucht unter ethischen Gesichtspunkten die Bedeutung der Begriffe „Gendefekt“, „Gentest“ und „genetisches Risiko / Risikoperson“. Kap. 2 beschäftigt sich mit dem Patient-Arzt-Verhältnis und hebt die herausragende Stellung der Genetischen Beratung hervor. Im Kap. 3 schließlich geht es um die heftig diskutierte nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPD) und die Rolle des Arztes, speziell des genetischen Beraters, bei der Kontingenzbewältigung. Jedes dieser drei Kapitel ist aufgrund seiner Entstehungsgeschichte in sich geschlossen

und kann durchaus ohne Kenntnis der anderen gelesen werden; Redundanzen ließen sich, trotz Querverweise, nicht immer vermeiden und sind für das Verständnis und einen Lerneffekt sicherlich nützlich.

Mag das Buch seine Leserschaft zum Nachdenken über das, was und wie es gesagt wird, anregen. Vielleicht verhilft es der einen oder dem anderen zu einer neutralen Wortwahl im Patient-Arzt-Verhältnis, der Genetischen Beratung und darüber hinaus.

Zu danken ist allen, die in den letzten Jahren viel Geduld mit dem Autor aufbrachten, ihm den Rücken freihielten und stärkten und wohlgemeinte kritische Hinweise gaben.

Lohmen
im Oktober 2021

Friedmar R. Kreuz

Inhaltsverzeichnis

1 Wortbedeutung und ethische Aspekte	1
1.1 Gendefekt	5
1.2 Gentest	18
1.3 Genetisches Risiko und Risikoperson	33
1.4 Dokumentenanalyse	56
1.4.1 Gendiagnostikgesetz – GenDG	56
1.4.2 S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung	60
1.4.3 Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik der Bundesärztekammer	63
1.4.4 (Muster-) Weiterbildungsordnung „Facharzt für Humangenetik“ der Bundesärztekammer	67
1.4.5 Stellungnahme des Deutschen Ethikrates zur Präimplantationsdiagnostik vom 08.03.2011	68
Literatur	71
2 Ärztliche Gesprächsführung und Gestaltung der Patient-Arzt-Beziehung	75
2.1 Modelle der Patient-Arzt-Beziehung	76
2.2 Das deliberative Modell im Kontext der Beratung vor Pränataldiagnostik	79
2.3 Fallbeispiel: Tripeldiagnostik	83
2.3.1 Methode der Tripeldiagnostik	83
2.3.2 Fallbeispiel aus der genetischen Beratungspraxis	85
2.3.3 Gesprächsführung in der gynäkologischen Praxis	86
2.3.4 Gesprächsführung in der Praxis für Humangenetik	87
2.4 Genetische Beratung als Beispiel für das deliberative Modell	88
2.5 Möglichkeiten zur Verbesserung der Beratungssituation	91
2.5.1 Die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung	91
2.5.2 Ausbildungsinhalte zur Qualifikation fachgebundene genetische Beratung	95

2.5.3	Annäherung an das deliberative Modell	96
2.6	Multimodalität und Genetische Beratung	98
2.7	Fallbeispiele aus der Genetischen Beratung mit medizinethischer Relevanz	102
2.7.1	Trotz „Pille“	102
2.7.2	„Sind so kleine Hände“	107
2.7.3	Kommt alles nur vom Sauerstoff?	113
	Literatur	116
3	Patientenwohl oder Kundenwunsch?	119
3.1	Nicht-invasive Pränataldiagnostik (NIPD)	120
3.2	Patientenwohl	125
3.3	Kundenwunsch	131
3.4	Genetische Beratung zur Kontingenzbewältigung	136
3.5	Medizinethische Aspekte der NIPD	143
	Literatur	148
	Stichwortverzeichnis	151

Abkürzungsverzeichnis

Abb.	Abbildung
Abs.	Absatz
a. D.	außer Dienst
ADAC	Allgemeiner Deutscher Automobil-Club
AFP	Alpha-Feto-Protein
Art.	Artikel
ASHG	American Society of Human Genetics
BAGH	Bundesarbeitsgemeinschaft Hilfe für Behinderte (jetzt: BAG Selbsthilfe e. V.)
BÄK	Bundesärztekammer
Bd.	Band
BGB	Bürgerliches Gesetzbuch
β-HCG	humanes Choriongonadotropin
BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
BVDH	Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V.
bzgl.	bezüglich
bzw.	beziehungsweise
ca.	circa
cfDNA	cell-free DNA
cffDNA	cell-free fetale DNA
CTG	Cardiotokographie
CVS	Chorion villi sampling (Chorionzottenbiopsie)
d. h.	das heißt
DNA	desoxiribonucleid acid (Desoxyribonukleinsäure, DNS)
DTC	direct to consumer
EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab (der Kassenärztlichen Bundesvereinigung)
engl.	englisch
ESchG	Embryonenschutzgesetz
ESHG	European Society of Human Genetics
et al.	et alii/et aliae/et alia (und andere)
etc.	et cetera (lat.: und so weiter)

e. V.	eingetragener Verein
evtl.	eventuell
f	und folgende Seite
ff	und folgende Seiten
FISH	Fluoreszenz- <i>in situ</i> -Hybridisierung
GBA	Gemeinsamer Bundesausschuss der Krankenkassen
GDV	Gesamtverband der Deutschen Versicherungswirtschaft e. V.
GEKO	Gendiagnostik-Kommission beim Robert-Koch-Institut
GenDG	Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Gendiagnostikgesetz)
GfH	Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V.
GG	Grundgesetz für die Bundesrepublik Deutschland
ggf.	gegebenenfalls
GKV	gesetzliche Krankenversicherung
GOÄ	Gebührenordnung für Ärzte
GOP	Gebührenordnungsposition
griech.	griechisch
HBOC	Hereditary Breast and Ovarian Cancer
HLA B27	Human leucocyte antigene der Klasse B
HNPCC	Hereditary Non-polyposis Colorectal Cancer (Lynch-Syndrom)
Hrsg.	Herausgeber
ICD10	International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems, 10. Revision (Internationale Krankheitsklassifikation)
ICIDH	International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps (Internationale Klassifikation der Schädigungen, Fähigkeitsstörungen und Beeinträchtigungen)
i. d. R.	in der Regel
IHA	International Huntington's Association
incl.	inclusive (einschließlich)
i. S.	im Sinne
IQWiG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
KBV	Kassenärztliche Bundesvereinigung
LÄK	Landesärztekammer
lat.	lateinisch
LRS	Lese-Rechtschreib-Schwäche
m. E.	meines Erachtens
MODY	Maturity Onset Diabetes of the Young (sich während der Pubertät manifestierender Diabetes mellitus)
MWBO	Muster-Weiterbildungs-Ordnung der Bundesärztekammer
n. Chr.	nach Christus
NGS	Next Generation Sequencing
NIPD	Nicht-invasive Pränataldiagnostik
NIPT	Nicht-invasiver Pränataltest
Nr.	Nummer
NSP	Nabelschnurpunktion (Cordocentese)

o. ä.	oder ähnliche(s)
OMIM	Online Mendelian Inheritance of Man
PAB	Patient-Arzt-Beziehung
PCR	polymerase chain reaction (Polymerase-Ketten-Reaktion)
PDD	Prädiktive genetische Diagnostik
PID	Präimplantationsdiagnostik
PKU	Phenylketonurie
PND	Pränatale genetische Diagnostik
RNA	ribonucleic acid (Ribonukleinsäure; RNS)
S.	Seite
SCA	spino-cerebelläre Ataxie
SE	Schiefe Ebene
SGB	Sozialgesetzbuch
sog.	so genannte
SSW	Schwangerschaftswoche
Std.	Stunden
stellvertr.	stellvertretend
StGB	Strafgesetzbuch
TAC	transabdominale Amniocentese (Fruchtwasserpunktion)
u. a.	unter anderem; und andere
uE3	unkonjugiertes Estriol
Übers.	Übersetzer
UPD	uniparentale Disomie
USII	Ultraschallfeindiagnostik im 2. Schwangerschaftsdrittel
U. S.	United States (of America)
USA	United States of America; Vereinigte Staaten von Amerika
usw.	und so weiter
u. v. a. m.	und vieles andere mehr
vgl.	vergleiche
v. u. Z.	vor unserer Zeitrechnung
WFN	World Federation of Neurologists
WHO	World Health Organization
z. B.	zum Beispiel

Abbildungsverzeichnis

Abb. 1.1	Genetische Beratung (GB) und prädiktive genetische Diagnostik (PDD) von Huntington-gefährdeten Personen in der Überörtlichen Berufsausübungsgemeinschaft für Humangenetik Oberelbe/Spree, Dresden, im Zeitraum vom 01.08.2008 bis 31.12.2017	15
Abb. 1.2	Risiken und Gefährdungen und ihre Beziehung zu- und untereinander	37
Abb. 1.3	Meinungen zur Inanspruchnahme der Prädiktiv- (PDD) und Pränataldiagnostik (PND) von Huntington-gefährdeten Personen und ihren Partner*innen	44
Abb. 2.1	Einteilung der Pränataldiagnostik (PND)	80
Abb. 2.2	Paternalistischer „Entscheidungs“-Weg bei pränatalem Screening	97
Abb. 2.3	Entscheidungsbaum bei Beratung vor pränatalem Screening	97
Abb. 2.4	Ziele der Genetischen Beratung	101
Abb. 2.5	Stammbaum von Diana (Fragiles X-Syndrom)	105

Wortbedeutung und ethische Aspekte

1

„Ich bin eine Risikoperson und möchte mich testen lassen um zu wissen, ob ich den Gendefekt trage.“ Mit diesen oder zumindest doch sehr ähnlich lautenden Worten erscheinen oft junge Menschen, meist aus Familien mit spätmanifesten, vor allem neurodegenerativen Erkrankungen, in der genetischen Beratungsstelle und wünschen für sich die Durchführung einer molekulargenetischen Untersuchung zum Nachweis oder zum Ausschluss einer in der Familie bekannten Genveränderung, die jedoch erst im weiteren Leben zum Auftreten von Krankheitssymptomen führt (sog. prädiktive genetische Diagnostik; PDD). Auch immer mehr Schwangere wünschen im Rahmen der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik einen „Gen-test“, um zu erfahren, ob ihr erwartetes Kind auch gesund sein wird. Jedesmal, wenn der Autor diese Anliegen von seinen Ratsuchenden hört, wird eine Kaskade von Gedanken über die Bedeutung dieser Begriffe in Gang gesetzt und es stellt sich zwangsläufig die Frage, ob man sich selbst mehr einer moralischen Wertung unterziehen kann als mit einer Formulierung in dieser Wortwahl des durchaus berechtigten Wunsches, etwas über seinen genetischen Status und die eigene Zukunft bzw. die des erwarteten Kindes erfahren zu wollen.

Im allgemeinen Sprachgebrauch wird weniger auf die Semantik der Begriffe geachtet, wie es für offizielle Stellen, z. B. den Gesetzgeber, erforderlich ist. Jedoch sollten auch im ärztlichen Alltag, im Gespräch mit dem Patienten und gerade in dem moralisch sehr sensiblen Bereich der Genetischen Beratung¹ mehr die Semantik der verwendeten Begriffe bedacht und auch manche Begriffe nicht unüberlegt eins-zu-eins aus dem Englischen übertragen werden um, wie es scheint, oft gedankenlos mit dem Patienten kommuniziert zu werden; denn Worte können auch verletzen, diskriminieren und kehren, wie Pfeile, einmal abgeschossen bzw.

¹ Der Ausdruck „Genetische Beratung“ in einer Schreibweise mit großem Anfangsbuchstaben wird hier als *terminus technicus* verwendet, der inhaltlich durch die S2k-Leitlinie der GfH und des BVDH (2018) formal und inhaltlich genau definiert ist. Er dient zur Abgrenzung von „genetischer Beratung“, wie sie jeder Arzt bei entsprechendem Qualifikationsnachweis durchführen kann.

ausgesprochen, nicht mehr zurück und sind nicht zurückzunehmen. Es ist also ein überlegter Umgang bei der Wortwahl gefragt, der auch die Semantik mancher Begriffe hinterfragen sollte. Sender und Empfänger haben meist unterschiedliche Antennen und wer kennt nicht Beispiele aus dem täglichen Leben, dass so manches Wort anders ankommt, als es gemeint ist.

Sprache verdient Aufmerksamkeit und Achtsamkeit. Unter dem Blickwinkel der philosophischen Anthropologie ist der Mensch ein Sprach-Wesen, denn über seine Sprache verbindet er sich mit den anderen Menschen und drückt in der Sprache aus, was und wer er ist, wie er die Dinge sieht. Sprache ist somit ein Mittel zur Verständigung der Menschen untereinander, ein Mittel der Kommunikation, und dient unter anderem zur Koordination gemeinsamer Tätigkeiten, zur Darstellung und Weitergabe von Informationen, zum Ausdruck von Gefühlen, zur Fixierung und Tradierung von Erkenntnissen, auch zur Beeinflussung anderer Sprecher, zum Wissenserwerb u. v. a. m. Die Sprache setzt daher erhebliche kognitive Fähigkeiten voraus, über die nur der Mensch verfügt. (Cassirer, 2007) (Kirchner und Michaelis, 2013)

So nimmt in sozialen Beziehungen der Menschen untereinander, in der Gesellschaft, die Sprachfähigkeit einen zentralen Platz ein. Wie wichtig diese Fähigkeit für die sozialen Kontakte ist, hat der Autor sehr oft bei seiner Arbeit mit Menschen erlebt, die durch ihre Krankheit in ihrer Sprechfähigkeit eingeschränkt waren.

► **Merke** Sprechen ist nicht gleich Sprache.

Ein eingeschränktes Sprechvermögen wie bei einer Dysarthrie wird häufig laienhaft mit einem eingeschränkten Sprachvermögen und einem eingeschränkten Denkvermögen gleichgesetzt und der Betroffene als geistig behindert eingestuft, entsprechend behandelt und aus der Kommunikation ausgeschlossen².

In der heutigen Zeit einer Kommunikationsgesellschaft spielt die Kommunikation eine entscheidende Rolle. Kommunikation erfolgt durch die Verwendung von Symbolen; bei der verbalen Kommunikation sind diese Symbole Wörter. Wörter bezeichnen bestimmte Be-Griffe, das, was zu be-greifen ist, und haben damit eine bestimmte Bedeutung; sie stehen stellvertretend für das, was be-griffen werden kann. Mit dem Be-Griffenen verknüpfen sich meist eine Menge weiterer Be-Griffe. Nehmen wir das einfache Wort „Haus“. Mit diesem Be-Griff verbindet sich nicht nur, „ein Dach über den Kopf haben“, sondern auch Trockenheit, Wärme, Geborgenheit, Schutz, Sicherheit, Familie, Freizeit, Freiheit und eine ganze Menge mehr. Allerdings können die Vorstellungen, die der „Sender“ dieses Be-Griffes hat, ganz andere sein als die des „Empfängers“, der dabei an das kaputte Dach seines Hauses, Reparaturen, Kosten, Kälte, Nässe, die schimpfende Ehefrau und die unzufriedenen Kinder denkt.

² Der Autor hat jahrzehntelange Erfahrungen in der Selbsthilfe mit Menschen, die an der Huntington-Krankheit oder Heredoataxien erkrankt sind, sammeln können. Bei diesen Krankheitsbildern stehen die Symptome einer Dysarthrie bzw. Dysarthrophonie an zentraler Stelle.

So dürfte jedermann wissen, was er sich unter einem Haus vorzustellen hat, nämlich mindestens vier Wände, die Eingangstür, Fenster, ein Dach, evtl. ein Schornstein usw. Der Be-Griff Haus hat dabei nicht nur eine symbolische Funktion. Die Semantik als Lehre von den Bedeutungen der Wörter erfasst als Ausdrucksseite nicht nur dieses symbolische Wortverständnis, sondern berücksichtigt auch die Bedeutungsseite.

In der verbalen Kommunikation spielt neben der Semantik die Einstellung zwischen Sender und Empfänger eine ganz wichtige Rolle. Hier sei an das bekannte Kommunikationsmodell von Fengler³ mit den vier Komponenten, das „Vier-Ohren-Modell“, erinnert: auf der **Senderseite** *Sachinhalt* (Worüber ich informiere), *Selbstkundgabe* (Was ich von mir selbst kundgebe), *Appell* (Wozu ich veranlassen möchte) und *Beziehung* (Was ich von Dir halte und wie wir zueinander stehen) und auf der **Empfängerseite** *Sachinhalt* (Wie ist der Sachverhalt zu verstehen?), *Selbstkundgabe* (Was ist das für einer? Was ist mit ihm?), *Appell* (Was soll ich denken, fühlen, tun aufgrund seiner Mitteilung?) und *Beziehung* (Wie redet der mit mir? Wen glaubt er, vor sich zu haben?). Somit ist davon auszugehen, dass gerade in der Genetischen Beratung, die einen „Kommunikationsprozess“ in einer meist außergewöhnlichen und psychisch belastenden Situation darstellt, mit einem Verlust an Informationen und einer Fehlverarbeitung dieser Informationen zu rechnen ist, was auch durch eine Vielzahl von Studien nachgewiesen werden konnte.⁴

Die menschliche Außenwelt ist somit anders strukturiert als die animalische Umwelt. Der Mensch schafft sich selbst und seine eigene Außenwelt durch die Symbolik der Sprache, im Gegensatz zum Signalsystem der Tiere. Die Sprache ist dabei kein Objekt, sondern ein Prozess; sie ist eine allgemeine Funktion des Verstandes.

Sprache erzeugt intersubjektive Kontakte, bedingt Sozialisation, ist und erzeugt Kultur. Welche Bedeutung der Sprache zukommt, zeigt sich im Patient-Arzt-Verhältnis besonders in der Genetischen Beratung, denn: Genetische Beratung ist Kommunikation. Bereits 1947 definierte Sheldon C. Reed (1910–2003) Genetische Beratung als einen Kommunikationsprozess mit familien- bzw. personenzentriertem Ansatz. Genetische Beratung wird seit jeher als non-aktiv, non-direktiv und vor allem als nicht moralisierend verstanden und so auch in der S2k-Leitlinie der GfH und des BVDH festgeschrieben. Hier kommt auch die neue Bedeutung der Genetischen Beratung als Edukationsprozess mit psychosozialen Bedingungen und Auswirkungen zum Ausdruck.

Genetische Beratung geht damit über das übliche Patient-Arzt-Gespräch hinaus und hat, nicht zuletzt durch die Art und Weise der Kommunikation im Setting

³ Jörg Fengler (1998): Feedback geben. Strategien und Übungen. Wertheim. Aus: Kommunikation, Handout zur Weiterbildung in fachgebundener Psychotherapie, 2009.

⁴ Beispielhaft sei nur der Sonderdruck des Vortrages von J. Barth, F. Reitz und J. M. Bengel auf dem BMBF-Workshop vom 10.–11.02.2003 in Berlin „Risikowahrnehmung von Brustkrebs: Sind 50 % wirklich 50 %?“ erwähnt.

und die Wortwahl und Empathie, großen Einfluss auf die Entscheidungen der Ratsuchenden bzw. Patienten und damit auf ihre weiteren Handlungen, ihre eigene Zukunft oder die ihrer Kinder und/oder anderer Familienmitglieder.

In den vielen Jahren seiner Tätigkeit als genetischer Berater hat der Autor erfahren, wie wichtig die Wortwahl in der Genetischen Beratung ist; nur wenig wird wirklich, manches wird falsch und einiges wird gar nicht verstanden. Häufige Rückfragen der Ratsuchenden belegen dies. Hier kommt es darauf an, den oder die Ratsuchenden, den oder die Patienten dort abzuholen, wo sie wissenschaftlich und mental stehen, und sprachlich auf einem verständlichen Niveau, fernab vom vielzitierten „Medizinerdeutsch“, zu kommunizieren. Dies bedeutet aber nicht, in einen sprachlichen Slang zu verfallen und eine moralisierende Sprache, auch wenn sie in den Medien, einschließlich den medizinischen, gelegentlich anzutreffen ist, zu verwenden.

Traute Schröder-Kurth (2000) weist in ihrem Beitrag „Gentest ist nicht gleich Gentest“ auf die erforderliche Begriffspräzisierung in der Humangenetik hin. Zwar geschieht dies nicht unter ethischen, wie in der vorliegenden Arbeit, sondern mehr praktischen Gesichtspunkten zur unmissverständlichen Kommunikation zwischen den Humangenetikern untereinander und in der Kommunikation mit medizinischen Laien. Für sie beginnt genetische Diagnostik schon auf der Phänotyp-Ebene. Der Autor steigt auf eine noch darüberliegende Ebene, auf die Anamnese-Ebene, die in Form der Eigen- und Familienanamnese Rückschlüsse auf genetische Eigenschaften zulässt. Mit dem Begriff „Gentest“ (Schröder-Kurth setzt hier selbst die Anführungszeichen) werden molekulargenetische Methoden, in der Öffentlichkeit mehr prädiktiver Art, verstanden, da diese aufgrund ihrer ethischen Problemstellung fokussiert werden. Sie schlägt als Überbegriff für alle Untersuchungen, die darauf abzielen, genetisch bedingte Krankheitszustände oder -dispositionen abzuklären, und sich auf allen Ebenen, von der Gen- über die Genprodukt- bis zur Phänotypenebene, abspielen, den Begriff „genetische Diagnostik“ vor und unterscheidet nach der Art der Diagnostik zwischen „genetischer Differenzialdiagnostik“, „präsymptomatischer genetischer Diagnostik“ und „prädiktiver genetischer Diagnostik“. Diese Vorschläge wurden bisher nicht ausreichend diskutiert und haben sich auch nicht in dem erwünschten Maße national oder international durchsetzen können. (Schröder-Kurth, 2000).

Im folgenden Kapitel werden unter ethischem Gesichtspunkt drei der häufigsten in der genetischen Beratungspraxis gebrauchten, aber auch im allgemeinen, medizinischen und teilweise offiziellen Sprachgebrauch verwendeten Begriffe, und zwar „Gendefekt“, „Gentest“ und (genetisches) „Risiko“ bzw. „Risikoperson“, beleuchtet. Ziel ist es, unter ethischer Betrachtungsweise die sich aufgrund von Normativen ergebende moralische Wertung dieser Begriffe herauszuarbeiten und Folgen dieser Wertung unter sozialen Gegebenheiten auf individueller, familiärer und gesellschaftlicher Ebene zu antizipieren. Die Betrachtungsweise wird sich jedoch nicht nur in der Kritik erschöpfen, sondern konstruktive Vorschläge für die Verwendung wertneutraler Begriffe, die teilweise sogar schon einmal im Sprachgebrauch Bestand hatten und auch wieder oder noch Verwendung finden, liefern.