

Opper | Fangerau | Braune | Gassner

## Prädikative und präsymptomatische Diagnostik spätmanifestierter Erkrankungen

Empfehlungen zur Testung einwilligungsfähiger Minderjähriger



**Nomos**

Schriften zum Bio-, Gesundheits- und Medizinrecht

Herausgegeben von  
Prof. Dr. Marion Albers  
Prof. Dr. Ivo Appel  
Prof. Dr. Ulrich M. Gassner  
Prof. Dr. Henning Rosenau

Band 40

Janet Opper | Heiner Fangerau | Florian Braune  
Ulrich M. Gassner

## Prädikative und präsymptomatische Diagnostik spätmanifestierter Erkrankungen

Empfehlungen zur Testung einwilligungsfähiger  
Minderjähriger



**Nomos**

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium  
für Bildung  
und Forschung

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

ISBN 978-3-8487-6230-9 (Print)

ISBN 978-3-7489-0346-8 (ePDF)

1. Auflage 2019

© Nomos Verlagsgesellschaft, Baden-Baden 2019. Gedruckt in Deutschland. Alle Rechte, auch die des Nachdrucks von Auszügen, der fotomechanischen Wiedergabe und der Übersetzung, vorbehalten. Gedruckt auf alterungsbeständigem Papier.

## Vorwort

Die vorliegenden Empfehlungen sind das Ergebnis eines vom Bundesministerium für Bildung und Forschung geförderten Projektes zur prädiktiven Diagnostik. Sie basieren neben inhaltsanalytischen Auswertungen von Literatur auf Befragungen von Personen, die aufgrund eines familiären Krankheitsfalls eine genetische Beratung suchten oder suchen wollten (im Folgenden: Ratsuchende) und auf der Befragung von Ärztinnen und Ärzten mit humangenetischer Expertise (im Folgenden: Experten). Ratsuchenden und Experten sei an dieser Stelle herzlich gedankt für ihre Teilnahme und ihre Zeit!

Am Projekt beteiligt waren auch Christian Lenk und Werner Schneider. Sie brachten medizinisches und soziologisches Wissen, ihren Rat und ihre Hilfe in mehreren Projektsitzungen und darüber hinaus in das Vorhaben ein. Vieles davon ist in den vorliegenden Text eingeflossen. Wir danken beiden für ihre Mitwirkung sehr. Ein weiterer Dank gilt Jörg M. Fegert, Christian Kubisch, Albert Ludolph und Patrick Weydt, die ebenfalls ihre Expertise zur Verfügung gestellt und damit zum Gelingen des Projekts beigetragen haben.

Die Ratsuchenden und die Experten haben intensiv zum Gelingen des Projekts beigetragen und dabei in außerordentlich tiefgehender Weise bei der Erstellung der Empfehlungen Unterstützung geleistet. Auch wenn eventuell nicht alle unsere Empfehlungen von allen Genannten geteilt werden, so hoffen wir sehr, dass wir ihre Ratschläge, Empfehlungen und Beiträge ihrem Wunsch entsprechend in den Text einfließen lassen konnten.

Wir danken allen Beteiligten ganz herzlich.

Janet Opper, Heiner Fangerau, Florian Braune, Ulrich M. Gassner



# Inhaltsverzeichnis

A. Einleitung	11
B. Begriffsbestimmungen	14
I. Prädiktive Medizin	14
II. Zusatzbefunde	15
III. Nichtwissen	15
IV. Einwilligungsfähige Minderjährige	16
C. Datenerhebung und Aufbau dieser Empfehlungen	17
I. Literaturanalyse	17
II. Empirische Erhebung	18
III. Entwicklung von Empfehlungen	19
D. Ethische Implikationen – Literatur und Leitlinien	21
I. Prädiktive Testung am Beispiel neurodegenerativer Erkrankungen	21
II. Testungen im Kindesalter	23
1. Recht auf Wissen – Recht auf Nichtwissen	25
2. Respekt vor der individuellen Selbstbestimmung	26
3. Schutz der Vertraulichkeit	27
4. Nichtschadensprinzip und Wahrung der Menschenwürde	28
III. Leitlinien betreffend die Testung einwilligungsfähiger Minderjähriger	29
1. Ausgewählte Leitlinien im Einzelnen mit Blick auf prädiktive Diagnostik bei Kindern	31
2. Praktische und kulturelle Reichweite der exemplarisch zusammengefassten Leitlinien	39
3. Fazit	44
E. Interviews	45
I. Interviewplanung	45

II. Interviewdurchführung	58
III. Zusammenfassende Interviewauswertung	60
1. Experteninterviews	60
2. Interviews mit Ratsuchenden	62
F. Rechtliche Implikationen – Empfehlungen	65
I. Problemfelder in der praktischen Anwendung (Output der Datenanalyse)	65
II. Handlungsempfehlungen	66
III. Empfehlung 1: Rechtssicherheit bei der Testung einwilligungsfähiger Minderjähriger	67
1. Status quo	67
2. Probleme in der praktischen Anwendung	69
a) Strafrechtliche Konsequenzen	71
b) Zivilrechtliche Fragestellungen	72
3. Rechtliche Analyse der Praxisprobleme	72
a) Strafrechtliche Konsequenzen	72
(1) Begriff der Einwilligungsfähigkeit	73
aa) Zum Begriff der Geschäftsfähigkeit	74
bb) Verhältnis der Einwilligungsfähigkeit zur Geschäftsfähigkeit	75
(2) Voraussetzungen der Einwilligungsfähigkeit	76
(3) Beurteilung der Einwilligungsfähigkeit	78
(4) Einwilligungskompetenz	80
(5) Strafrechtliche Folgen einer Fehlbeurteilung	81
b) Zivilrechtliche Problemfelder	82
(1) Beschränkte Geschäftsfähigkeit	82
(2) Behandlungsverträge als „rechtlich vorteilhafte Geschäfte“	83
(3) Wirksamkeit der Behandlungsverträge auf Grundlage des § 110 BGB	84
(4) Entwertung der Selbstbestimmung durch die Regelungen der Geschäftsfähigkeit	85
4. Lösungsvorschlag	86
IV. Empfehlung 2: Genetischer Berater	87
1. Status quo	87
a) Facharztvorbehalt	88



b) Kommunikation zwischen Ärzten und Patienten	89
(1) Aufklärung, § 9 GenDG	90
(2) Genetische Beratung, § 10 GenDG	91
(3) Ergebnismitteilung, § 11 GenDG	93
2. Probleme in der praktischen Anwendung	93
3. Rechtliche Analyse der Praxisprobleme	95
4. Lösungsvorschlag	96
V. Empfehlung 3: Zusatzbefunde	100
1. Status quo	100
2. Probleme in der praktischen Anwendung	101
3. Rechtliche Analyse der Praxisprobleme	103
a) Verfassungsrechtliche Grundlagen	104
(1) Grundrecht auf Wissen um die eigene genetische Disposition	105
(2) Grundrecht auf Nichtwissen um die eigene genetische Disposition	106
(3) Mittelbare Wirkung im Arzt-Patienten-Verhältnis	108
b) Aufklärungspflichten des Arztes über Zusatzbefunde	109
c) Spannungsfeld zwischen Recht auf Nichtwissen und ärztlicher Sorgfaltspflicht	110
4. Lösungsvorschlag	112
VI. Empfehlung 4: Einbeziehung von Angehörigen	117
1. Status quo	117
2. Probleme in der praktischen Anwendung	120
3. Rechtliche Analyse der Praxisprobleme	122
4. Lösungsvorschlag	124
G. Fazit	125
Literaturverzeichnis	127



## A. Einleitung

Adolf Laufs erkannte: *„Die Kenntnis der eigenen Gene vermag Handlungsmöglichkeiten nicht nur zu erweitern, sondern auch zu zerstören“*<sup>1</sup>.

Die Vorverlagerung von Diagnosen und möglicherweise Therapien hat mit der Etablierung molekularmedizinischer Methoden in den vergangenen Jahren immer weitere Bereiche der Medizin erreicht. Diese Entwicklung impliziert auch neue Verfahren der pränatalen, prädiktiven und präsymptomatischen Diagnostik von sich erst später im Leben manifestierenden Erkrankungen. Da eine Heilung für eine Reihe der in Frage stehenden Erkrankungen gegenwärtig nicht möglich und auch durch Erfolge der Grundlagenforschung erst mit beträchtlichem zeitlichen Abstand zu erwarten ist, ergibt sich das Problem eines angemessenen Umgangs mit den zu erwartenden Befunden. Sowohl in der klinischen Anwendung als auch in der Forschung stellt sich die Frage nach den adäquaten Erwartungen der Patientinnen und Patienten sowie ihrer Familien in Bezug auf diese Diagnostik. Besonders die prädiktive und präsymptomatische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen ist nicht unproblematisch, da bei ihnen die Frage der Einwilligungsfähigkeit in die Diagnostik noch schwieriger zu beurteilen und zu bewerten ist als bei Erwachsenen.

Einen Rahmen für die Testung bildet das deutsche Gendiagnostikgesetz (GenDG), mit dessen Inkrafttreten zum 1. Februar 2010 der Bereich der genetischen Diagnostik zumindest für die klinische Praxis geregelt werden sollte (mit § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG wurde eine weitgehende Ausnahme vom Anwendungsbereich des Gesetzes für die genetische Forschung beschlossen). Viele ethische Problemfelder der prädiktiven Testung in unterschiedlichen Lebensphasen oder vorgeburtlich bleiben von diesem Gesetz jedoch unberührt. Zudem scheint das Gesetz in seiner praktischen Umsetzung in Bezug auf Minderjährige die jeweiligen Regulierungsziele zu verfehlen und in Teilen für Praktiker schwierig umsetzbar zu sein. Die Testung einwilligungsfähiger Minderjähriger ist möglich, doch bestehen große Unsicherheiten in der Praxis. Eine Testung nicht einwilligungsfähiger Minderjähriger wird kritisch gesehen (und ist nach § 14 GenDG grundsätzlich verboten; es werden aber Ausnahmeregelungen formuliert). Auch dem Gesetz vorgelagerte (z.T. internationale) ethische Kodizes erfassen nur Teilbe-

---

1 Laufs, Fortpflanzungsmedizin und Arztrecht 1992, S. 94.

## A. Einleitung

reiche des skizzierten Problemfeldes. Im Mittelpunkt steht die Frage, inwieweit Wesen und Tragweite der Diagnostik von den Betroffenen überhaupt verstanden werden. Wenn aber genetischen Testungen bei einwilligungsfähigen Kindern und Jugendlichen in Anlehnung an das Gendiagnostikgesetz rechtlich nicht widersprochen werden kann, bleibt zunächst offen, wie einer übergeordneten Schutzidee vor ungewollter genetischer Information begegnet werden kann.

Auf Basis eines interdisziplinären medizinethischen und juristischen Forschungsprojektes, das vom Bundesministerium für Bildung und Forschung gefördert wurde, wollen wir im Folgenden von uns entwickelte Empfehlungen zur prädiktiven Testung von einwilligungsfähigen Minderjährigen vorlegen. Die hier ausgearbeiteten Empfehlungen sollen dazu beitragen, die Praxis der genetischen Beratung durch mögliche Standardverfahren zu unterstützen. Die Empfehlungen richten sich an die normgebenden Institutionen, insbesondere an den Gesetzgeber, sofern es um eine bestehende Reformbedürftigkeit einzelner Regelungen des Gendiagnostikgesetzes geht, aber auch an die Gendiagnostik-Kommission (GEKO), soweit diese bestehenden Rechtsunsicherheiten in der Praxis im Rahmen ihrer Richtlinienkompetenz entgegenwirken kann. Die vorliegenden Empfehlungen können insoweit als Beratungsgegenstände für die Arbeitsgruppen der GEKO dienen (§ 6 Abs. 1 GeschO GEKO): So können sie zum einen zu einer Klarstellung beitragen und die rechtskonforme Durchführung prädiktiver Testungen bei einwilligungsfähigen Minderjährigen fördern. Zum anderen enthalten sie Hilfestellungen für die in der Praxis tätigen Ärztinnen und Ärzte, die sich in ihrer täglichen Berufsausübung mit zahlreichen unregulierten Problemfeldern konfrontiert sehen.

Die Empfehlungen selbst orientieren sich am aktuellen Rechtsrahmen und werden entsprechend juristisch hergeleitet. Die Herleitung erfolgt dabei allerdings auf Basis erstens der hier ebenfalls dargestellten Analyse des derzeitigen ethischen Diskurses um die Testung von Kindern, zweitens einer Untersuchung von aktuellen Leitlinien und drittens einer Befragung von Expertinnen, Experten und Ratsuchenden. Die empirische Erhebung von Experten- und Ratsuchendenerfahrungen war für uns ein zentrales Anliegen, da sie die Basis für die Entwicklung unserer Empfehlungen bilden sollte.

Die folgenden Ausführungen sind entsprechend mehrgeteilt: Vorge stellt wird in Kapitel B eine Bestimmung der wichtigsten immer wieder in dieser Schrift genannten Begriffe (Prädiktive Medizin, Zusatzbefunde, Nichtwissen, einwilligungsfähige Minderjährige).

Darauffolgend wird in Kapitel C das Vorgehen bei der Erstellung dieser Arbeit geschildert, der im Wesentlichen auch ihr Aufbau folgt.

In Kapitel D werden so zunächst die Grundzüge und Prämissen der durchgeführten empirischen Studie vorgestellt. Dabei geht es uns vornehmlich darum, den Forschungsbedarf (mit Blick auf die Handhabung in der Praxis) aufzuzeigen und unsere Interviewbefragung zu begründen. Ferner werden aus einer ethischen Perspektive verschiedene Aspekte von prädiktiven Testungen aufgezeigt und es wird ein Überblick über derzeit aktuelle Leitlinien geboten.

Ausgehend von diesem weiter gefassten Zugang zur Frage nach den Problemen und Herausforderungen bei der Durchführung von prädiktiven Testungen – speziell bei einwilligungsfähigen Minderjährigen – werden in Kapitel E die Interviews, ihre Planung, Durchführung und Auswertung geschildert. Die Aussagen der Experten und Ratsuchenden werden hier im Hinblick auf verschiedene Gesichtspunkte einer möglichen genetischen Testung von einwilligungsfähigen Minderjährigen miteinander kontrastiert.

Auf dieser Basis aus Leitlinienanalyse und Befragung werden im Abschnitt F Problemfelder in der praktischen Anwendung des geltenden rechtlichen Rahmens herausgearbeitet und unsere vier Handlungsempfehlungen vorgestellt, die ihrerseits jeweils in eine rechtliche Analyse der Praxisprobleme eingebettet werden. Die Lesart der Problemfelder ist dabei jeweils weitgefasst. Sie beziehen sich auf ethische, rechtlich sowie in den Interviews geschilderte Spannungsfelder in der genetischen Testung von einwilligungsfähigen Minderjährigen, die manchmal kaum zu trennende Schnittfelder aufweisen.

Die Empfehlungen bilden somit den Schwerpunkt des vorliegenden Buches. Daher werden für jede unserer Empfehlungen der Status quo der derzeitigen Problemlage, Schwierigkeiten in der Anwendung des Status quo, eine rechtliche Bewertung dieser Schwierigkeiten und unser Lösungsvorschlag ausführlich vorgestellt.

## B. Begriffsbestimmungen

Die nachfolgenden Ausführungen beziehen sich auf vier zentrale Begrifflichkeiten, deren Grundverständnis wir im Folgenden erläutern wollen, um Missverständnisse zu vermeiden und eine einheitliche Basis zu schaffen, aufgrund derer wir unsere Überlegungen und Empfehlungen präsentieren.

### I. *Prädiktive Medizin*

Die kurative Medizin befasst sich bei bereits bestehenden Erkrankungen oder gesundheitlichen Störungen mit der Heilung von oder Symptomlinderung bei Kranken. Die prädiktive Medizin hingegen dient der Risikobestimmung für den Eintritt einer Krankheit<sup>2</sup>. Diese Risikobestimmung ist im Idealfall mit einer prophylaktischen Therapie verbunden.

In der derzeitigen Forschungslandschaft ist dabei zu unterscheiden zwischen der Bewertung **präsymptomatischer** diagnostischer Verfahren, die sich dadurch auszeichnen, dass sie Erkrankungen (mitunter lange vor Ausbruch) sicher vorhersagen und **prädiktiven** Testungen, die Wahrscheinlichkeiten für das eventuelle spätere Entstehen einer Erkrankung bestimmen<sup>3</sup>. Gleichzeitig muss unterschieden werden zwischen einer Diagnostik zu Studienzwecken und einer klinisch-therapeutisch intendierten Testung.

Das Gendiagnostikgesetz definiert den Begriff der prädiktiven genetischen Untersuchung in § 3 Nr. 8 GenDG als eine Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung (Buchstabe a) oder mit dem Ziel, eine Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen (Buchstabe b) festzustellen. Die prädiktive Diagnostik beschränkt sich mit ihrem Testergebnis auf die Feststellung einer genetisch bedingten Anlage, wobei der Ausbruch der Erbkrankheit sich mit einer krankheitsspezifischen Wahrscheinlichkeit (Penetranz) im späteren Leben manifestieren wird<sup>4</sup>.

---

2 Retzko, Prädiktive Medizin versus ein (Grund-) Recht auf Nichtwissen, S. 38 f.

3 Borry/Nys/Dierickx et al., Clin Genet 2006, S. 375.

4 Propping/Aretz/Schumacher, Prädiktive genetische Testverfahren, S. 37.