

Nils B. Heyen

GENDIAGNOSTIK ALS THERAPIE

*Die Behandlung von Unsicherheit
in der prädiktiven genetischen Beratung*

campus

Kultur der Medizin

Gendiagnostik als Therapie

Kultur der Medizin

Geschichte – Theorie – Ethik

Herausgegeben von Andreas Frewer

Band 36

Editorische Mitbetreuung:

Andreas Frewer und Katja Sabisch

Wissenschaftlicher Beirat:

Jan-Peter Beckmann (Philosophie, Medizinethik)

Andreas Frewer (Medizingeschichte, Medizinethik)

Brigitte Lohff (Medizingeschichte, Medizintechnik)

Volker Roelcke (Medizingeschichte, Anthropologie, Ethnologie)

Katja Sabisch (Soziologie, Wissenschaftsgeschichte)

Thomas Schlich (Wissenschaftstheorie, Medizingeschichte)

Alfred Simon (Medizinethik, Philosophie)

Nils B. Heyen, Dr. phil., ist wissenschaftlicher Mitarbeiter am Fraunhofer-Institut für System- und Innovationsforschung in Karlsruhe.

Nils B. Heyen

Gendiagnostik als Therapie

Die Behandlung von Unsicherheit
in der prädiktiven genetischen Beratung

Campus Verlag
Frankfurt/New York

© Campus Verlag GmbH

Gedruckt mit freundlicher Unterstützung der Ludwig Sievers Stiftung
und der Deutschen Forschungsgemeinschaft.

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek
Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie;
detaillierte bibliografische Daten sind im Internet unter <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.
ISBN 978-3-593-39592-0

Zugl.: Dissertation, Universität Bielefeld, 2011

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung ist ohne
Zustimmung des Verlags unzulässig. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen,
Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Copyright © 2012 Campus Verlag GmbH, Frankfurt am Main

Umschlaggestaltung: Campus Verlag, Frankfurt am Main

Druck und Bindung: Beltz Druckpartner, Hemsbach

Gedruckt auf Papier aus zertifizierten Rohstoffen (FSC/PEFC).

Printed in Germany

Dieses Buch ist auch als E-Book erschienen.

www.campus.de

Inhalt

Vorwort.....	9
1 Einleitung.....	11
2 Prädiktive Gendiagnostik, humangenetische Beratung und die Berufsgruppe der humangenetischen Ärzte – Einführung und Forschungsstand.....	23
2.1 Prädiktive Gendiagnostik – Grundlagen, Implikationen, Deutungen	25
2.1.1 Grundlagen und Begriffsbestimmungen der prädiktiven Gendiagnostik.....	25
2.1.2 Psychosoziale Implikationen der prädiktiven Gendiagnostik	34
2.1.3 Gesellschaftliche Implikationen der prädiktiven Gendiagnostik	37
2.1.4 Die diskursive Deutung der prädiktiven Gendiagnostik als Krankheitsprävention.....	44
2.2 Humangenetische Beratung – Grundlagen, Forschung, Ethik, Diskurs	49
2.2.1 Grundlagen und Begriffsbestimmungen der humangenetischen Beratung.....	49
2.2.2 Humangenetische Beratung als Gegenstand empirischer Forschung.....	58
2.2.3 Zur Ethik der humangenetischen Beratung.....	62
2.2.4 Das genetische Beratungsgespräch als Informations- und Entscheidungshilfegespräch	68

2.3 Die Berufsgruppe der humangenetischen Ärzte – professionsoziologische Aspekte.....	75
2.3.1 Die Berufsgruppe der humangenetischen Ärzte als Teil der medizinischen Profession.....	75
2.3.2 Standards und Leitlinien in der medizinischen Profession...	81
2.3.3 Unsicherheitsabsorption durch Standards und Leitlinien humangenetischer Beratung	85
2.3.4 Auf dem Weg zur Bestimmung typisch ärztlich- professionellen Handelns	94
3 Prädiktive Gendiagnostik und prädiktive genetische Beratung – theoretische Perspektiven.....	97
3.1 Unterscheidungstheoretische Beobachtung der prädiktiven Gendiagnostik	99
3.1.1 Unterscheidungstheoretische Grundlagen	99
3.1.2 Dekonstruktion der diskursiven Deutung der prädiktiven Gendiagnostik in Unterscheidungen.....	103
3.1.3 Rekonstruktion zweier Beobachtungsweisen der prädiktiven Gendiagnostik	111
3.2 Prädiktive genetische Beratung und Gesellschaftstheorie	114
3.2.1 Das Gesundheitssystem der Gesellschaft.....	115
3.2.2 Medizintheorie und Gesundheitswissenschaften: Selbstbeschreibungen des Gesundheitssystems	129
3.2.3 Die prädiktive genetische Beratung des Gesundheitssystems	142
3.3 Prädiktive genetische Beratung aus professionalisierungs- theoretischer Sicht	148
3.3.1 Professionalisiertes Handeln.....	148
3.3.2 Professionalisierungstheoretische Kritik und Entwicklungsgeschichte der Nichtdirektivität.....	159
3.3.3 Die prädiktive genetische Beratung: eine professionalisierte Praxis?.....	162

4 Die problembewältigende Praxis der prädiktiven genetischen Beratung – empirische Untersuchung.....	167
4.1 Methodisches Vorgehen.....	169
4.1.1 Datenerhebung und Datenmaterial.....	170
4.1.2 Datenauswertung: das Verfahren der objektiven Hermeneutik.....	178
4.2 Exemplarische Analyse eines genetischen Beratungsgesprächs....	182
4.2.1 Zwischenfazit zum behandlungsbedürftigen Klientenproblem.....	203
4.2.2 Zwischenfazit zur ärztlichen Problemerkennung und -behandlung.....	224
4.2.3 Zusammenfassung.....	239
4.3 Das Unsicherheitsproblem und seine stellvertretende Bewältigung.....	243
4.3.1 Das Problem der Klienten mit ihrer Unsicherheit.....	245
4.3.2 Die Erfassung des Unsicherheitsproblems	255
4.3.3 Die Behandlung des Unsicherheitsproblems.....	261
4.3.4 Zusammenfassung.....	276
4.4 Zur Professionalisiertheit der Unsicherheitsbewältigung	277
4.4.1 Zum Arbeitsbündnis zwischen Arzt und Klient.....	278
4.4.2 Zum Spannungsverhältnis von Wissensbasis und Fallspezifität.....	292
4.4.3 Zusammenfassung.....	302
4.5 Zur Praxisreflexion der genetischen Berater.....	305
4.5.1 Ziel der Beratungspraxis und das zu bewältigende Klientenproblem.....	308
4.5.2 Zum Arbeitsbündnis zwischen Arzt und Klient.....	314
4.5.3 Zum Spannungsverhältnis von Wissensbasis und Fallspezifität.....	328

4.5.4	Zum Selbstverständnis der genetischen Berater	331
4.5.5	Zusammenfassung.....	337
4.6	Die prädiktive genetische Beratung als professionalisierte Unsicherheitsbewältigungspraxis – Zusammenfassung der Befunde	339
5	Resümee und Ausblick.....	344
	Literatur.....	374
	Sachregister.....	406
	Verzeichnis der Transkriptionszeichen	411

Vorwort

Dieses Buch ist die leicht überarbeitete Fassung meiner Dissertation, die im Oktober 2010 unter dem Titel »Gendiagnostik als Therapie. Soziologische Studien zur prädiktiven genetischen Beratung« der Fakultät für Soziologie der Universität Bielefeld vorgelegt und dort im Frühjahr 2011 angenommen wurde. Entstanden ist sie in den Jahren zuvor am Institut für Wissenschafts- und Technikforschung der Universität Bielefeld, und zwar im Rahmen des von der Deutschen Forschungsgemeinschaft getragenen Graduiertenkollegs »Auf dem Weg in die Wissensgesellschaft. Wissenschaft in Anwendungs- und Beratungskontexten« einerseits und des vom Evangelischen Studienwerk Villigst eingerichteten Promotionsschwerpunktes »Biomedizin – Gesellschaftliche Deutungsmuster und soziale Praxis« andererseits. Die seit Einreichung der Dissertation erschienene einschlägige Literatur habe ich nach Möglichkeit eingearbeitet; auf die einschneidendsten Veränderungen der (rechtlichen) Regulierung der genetischen Diagnostik und Beratung wird insbesondere in Fußnoten hingewiesen.

Die vorliegende Arbeit wäre ohne die vielfältige Unterstützung von zahlreichen Personen und Institutionen nicht möglich gewesen. Ihnen allen gilt mein Dank. Besonders hervorzuheben sind dabei zum einen die Betreuer meiner Dissertation, Professor Alfons Bora (Bielefeld) und Professor Kai-Olaf Maiwald (Osnabrück und Frankfurt/M.), deren unzählige Anregungen und umgehende Rückmeldungen immer äußerst hilfreich für den Fortgang der Arbeit waren, und zum anderen all die Ärztinnen, Ärzte und Ratsuchenden, die sich freundlicherweise bereit erklärten, mir über Tonaufnahmen, Interviews oder teilnehmende Beobachtungen weitgehende Einblicke in ihre berufliche Praxis bzw. Privatsphäre zu gewähren – ohne sie gäbe es diese Untersuchung nicht.

Ausdrücklich danken möchte ich auch meinen Freunden und Kollegen Anne Brüninghaus, Sascha Dickel, Marc Mölders und Hannah Mormann, die mich als Diskussions- und Reflexionspartner während der gesamten

Promotionszeit begleitet, Teile des empirischen Datenmaterials mit mir analysiert bzw. Teile des Manuskripts gelesen und kommentiert haben. Den Professoren Peter Hucklenbroich (Münster), Regine Kollek (Hamburg) und Jochen Vollmann (Bochum) danke ich für ihre überaus wertvollen Beiträge zu einzelnen Abschnitten des Forschungsprozesses.

Des Weiteren richtet sich mein Dank an das Evangelische Studienwerk Villigst für das großzügige Stipendium und die ungemein anregende ideelle Förderung. Neben der Bielefeld Graduate School in History and Sociology hat vor allem das bereits erwähnte Graduiertenkolleg viel zu meiner finanziellen Entlastung beigetragen und nicht zuletzt diese Buchpublikation gefördert. Einen umfangreichen Druckkostenzuschuss gewährte mir zudem die Ludwig Sievers Stiftung. Danken möchte ich schließlich dem Herausgeber der Reihe »Kultur der Medizin«, Professor Andreas Frewer (Erlangen-Nürnberg), für die wohlwollende Unterstützung bei der Vorbereitung der Veröffentlichung.

Über diesen sachlichen Rahmen weit hinaus geht mein herzlicher Dank an meine Eltern und an Dorothea Quack.

Frankfurt am Main, im Herbst 2011

Nils Berend Heyen

1 Einleitung

Wer als »gut informierter Bürger« (Schütz 1946) die wichtigsten Nachrichten und öffentlichen Debatten in den Massenmedien verfolgt, erfährt regelmäßig von den neuesten Erkenntnissen und Fortschritten der humangenetischen Forschung und biotechnologischen Entwicklung. Man weiß etwa, dass es ein mit großen internationalen Anstrengungen vorangetriebenes Humangenomprojekt gegeben hat, das die komplette Sequenzierung des menschlichen Erbgutes zum Ziel hatte und 2003 erfolgreich abgeschlossen wurde, und vielleicht weiß man sogar, dass damit wissenschaftlich deutlich weniger gewonnen worden ist als ursprünglich erwartet. Man registriert die Debatte zur Stammzellforschung und ihrer rechtlichen Regulierung in Deutschland. Man liest und hört Berichte von der Entdeckung eines bestimmten Gens, das für eine menschliche Eigenschaft oder eine spezifische Krankheit verantwortlich gemacht wird, und erfährt auch manchmal etwas über den aktuellen Stand der Bemühungen um die Entwicklung einer Gentherapie. Man wird zunehmend vertraut mit Begriffen wie Klonen oder Präimplantationsdiagnostik und nimmt vielleicht auch Reportagen von Journalisten zur Kenntnis, die dem kostspieligen Angebot mancher Unternehmen im Internet gefolgt sind, das eigene persönliche Genom analysieren zu lassen.

Weit weniger präsent ist in den Medien dagegen, wie sehr humangenetische Erkenntnisse und Technologien bereits Eingang in die medizinische (Anwendungs-)Praxis gefunden haben. Längst ist die Humangenetik im medizinischen Alltag angekommen. Das betrifft nicht nur die sogenannte Pränataldiagnostik, die schon lange zur Routine in der Schwangerschaftsvorsorge gehört, sondern auch die sogenannte (postnatale) *prädiktive Genodiagnostik*. Sie dient der Untersuchung von symptomfreien, das heißt klinisch *gesunden* Menschen auf Erbanlagen hin, welche die Disposition für eine sich erst im späteren Leben manifestierende Erkrankung mit sich bringen. Es geht ihr mit anderen Worten um genetisch bedingte Krank-

heitsrisiken, also nicht um aktuelle, sondern um *zukünftige* Erkrankungen, deren tatsächliches Eintreten mal mehr, mal weniger wahrscheinlich ist. Die prädiktive Gendiagnostik ist daher auch schon mit »Horoskopen« (Rehmann-Sutter 1998) verglichen oder als »der medizinische Blick in die Zukunft« (Kollek & Lemke 2008) umschrieben worden.

Zentrale medizinische Anwendungspraxis dieser voraussagenden (prädiktiven) Gendiagnostik ist die sogenannte humangenetische Beratung. Sie wird in Deutschland von Ärzten¹ durchgeführt und steht durch das jüngst verabschiedete Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz) auch explizit unter Arztvorbehalt.² Hier werden die jeweiligen Fragen des Ratsuchenden geklärt, ein für die Beurteilung von Erbvorgängen entscheidender Familienstammbaum erhoben, relevante Informationen vermittelt und gegebenenfalls eine Blutprobe des Ratsuchenden für eine genetische Laboranalyse entnommen. Eine humangenetische Beratung, in deren Fokus eine prädiktive Gendiagnostik – und nicht etwa eine Pränataldiagnostik – steht, wird im Folgenden als *prädiktive genetische Beratung* bezeichnet. Sie ist Thema dieses Buches.

Die prädiktive genetische Beratung ist nämlich eine überaus *auffällige ärztliche Praxis*, gerade wenn man sie mit einer herkömmlichen vergleicht. Zunächst einmal sind die »Patienten«, die Arzt und Beratung aufsuchen, vollkommen gesund. Sie haben keine körperlichen Schmerzen, zeigen keine Symptome und leiden an keiner akuten Krankheit, und wenn doch, liegt darin nicht der Grund für ihren Arztbesuch. Dabei ist mit dem Begriff des Patienten gemeinhin ein Kranker in ärztlicher Behandlung bezeichnet. Entsprechend gelten Arzt und Patient als komplementäre Rollenbegriffe. In der prädiktiven genetischen Beratung aber sitzt dem Arzt kein kranker, sondern ein klinisch gesunder Mensch gegenüber. Deshalb wird in diesem Buch in der Regel vom Klienten und nicht vom Patienten der prädiktiven genetischen Beratung die Rede sein.

Was aber ist mit denjenigen Klienten, bei denen mittels eines prädiktiven Gentests eine Erbanlage diagnostiziert worden ist, die eine schwere Erkrankung – sei es Krebs oder eine klassische Erbkrankheit wie Chorea

1 Als allgemeine Rollenbezeichnungen haben Begriffe wie »Arzt«, »Ratsuchender«, »Patient«, »Klient« usw. immer beide Geschlechter im Blick. Dieses wird daher in der vorliegenden Arbeit nur dann sprachlich expliziert, wenn es um eine konkrete, identifizierbare Person geht.

2 Gendiagnostikgesetz (GenDG), verkündet am 4. August 2009 im Bundesgesetzblatt Teil I, Nr. 50, S. 2529. Der hier angesprochene § 7 Abs. 3 GenDG tritt am 1. Februar 2012 in Kraft.

Huntington – im Laufe des Lebens wahrscheinlich oder sogar so gut wie sicher macht? Abgesehen davon, dass eine solche Gendiagnose für die Betroffenen alles andere als einfach zu bewältigen ist, werden diese positiv getesteten Personen in der Literatur gerne als »gesunde Kranke« bezeichnet,³ denn sie befinden sich in einer Art Zwischenreich: Zwar sind sie klinisch gesund, sie tragen aber etwas in sich, das sie (sehr) wahrscheinlich krank machen wird. Möglicherweise gehen sie deshalb regelmäßig zur Vorsorge oder lassen sich im Hinblick auf erste Symptome der erwarteten Erkrankung untersuchen. Dann wären sie tatsächlich ähnlich wie Kranke in regelmäßiger ärztlicher Behandlung, obwohl vielleicht (noch) symptomfrei. Aus dieser Perspektive erscheint die prädiktive genetische Beratung als eine ärztliche Praxis, in der nicht etwa – wie gewöhnlich – Kranke gesund, sondern Gesunde zu (gesunden) Kranken werden.

Die prädiktive genetische Beratung fällt als ärztliche Praxis auch deshalb auf, weil dem Arzt hier in der Regel keinerlei (gen-)therapeutische Handlungsoptionen zur Verfügung stehen.⁴ Der Arzt therapiert nicht, und er heilt auch keine Krankheiten. Er *diagnostiziert* – und zwar spezifische Genveränderungen. Allem Anschein nach geht es in der prädiktiven genetischen Beratung also allein um Diagnostik, nicht um Therapie. Darüber hinaus ist es weniger die akute Gegenwart als die gesundheitliche *Zukunft* des Klienten, die sich im Fokus der Aufmerksamkeit befindet. Keine behandlungsbedürftige Krankheit, keine nach unmittelbarer Linderung verlangenden Schmerzen stehen im Zentrum dieser ärztlichen Praxis, sondern für den Klienten allenfalls abstrakt erfahrbare Erkrankungen, die sich in naher oder ferner Zukunft manifestieren können, aber keineswegs müssen. Mit dem klassischen ärztlichen Handlungsziel der Heilung akuter Krankheiten hat die prädiktive genetische Beratung also offenbar recht wenig zu tun.

Zu den genannten Auffälligkeiten kommt, dass das genetische Beratungsgespräch in der Regel als ein Informations- und Entscheidungshilfegespräch beschrieben wird.⁵ Danach besteht die primäre Aufgabe des Arztes in der prädiktiven genetischen Beratung darin, dem Klienten medizinisch-genetische Informationen zu vermitteln, damit dieser eine sogenannte informierte Entscheidung für oder gegen einen prädiktiven Gentest

3 Früh schon Beck-Gernsheim 1993: 72; Scholz 1995: 48f.

4 Zum aktuellen Stand der gentherapeutischen Forschung siehe etwa Müller-Röber et al. 2009.

5 Entsprechende Literatur- und Quellenhinweise finden sich in Kapitel 2.2.4.

treffen kann. Darüber hinaus soll der Arzt gemäß dem allseits anerkannten ethischen Beratungsprinzip der Nichtdirektivität diese und andere Entscheidungen des Klienten möglichst wenig beeinflussen, also auch keine (direktiven) Ratschläge oder Empfehlungen erteilen. Dabei ist man Handlungsempfehlungen von Ärzten ja durchaus gewohnt.

In der Summe stellt sich die Frage, inwiefern wir es bei der prädiktiven genetischen Beratung eigentlich noch mit einer ärztlichen Praxis zu tun haben. Mit anderen Worten: Handelt der Arzt in der prädiktiven genetischen Beratung überhaupt noch als Arzt? An dieser Stelle müssen wir über unser Alltagsverständnis hinausgehen und uns in soziologische Gefilde begeben. Denn alltagssprachlich ist ein Arzt ein Arzt; auch der Arzt in der prädiktiven genetischen Beratung hat Medizin studiert und seine Approbation erlangt, insofern ist er natürlich Arzt und seine berufliche Praxis eine ärztliche. Soziologisch gesehen macht es aber einen Unterschied, ob ein Arzt auch tatsächlich auf eine *typisch* ärztliche Weise handelt oder nicht, ob er also seinem Patienten gegenüber als Sachbearbeiter, als Freund, als Lehrer oder eben als Arzt auftritt, und ob es in seiner *Sprechstunde* in erster Linie um die Bezahlung von Rechnungen, den Unmut über die aktuelle Gesundheitspolitik oder um Krankheit und Gesundheit des konkreten, vor ihm sitzenden Patienten geht. Angesichts der skizzierten Besonderheiten der ärztlichen Praxis der prädiktiven genetischen Beratung drängen sich dem Soziologen vor allem Fragen nach dem ärztlichen Handeln in der prädiktiven genetischen Beratung und nach dem gesellschaftlichen Ort dieser ärztlichen Praxis auf. Warum und wie dies zu verstehen ist, wird im Folgenden erläutert.

Ärztliches Handeln – darauf zielt die erste Frage – gilt in der Soziologie als Prototyp professionellen Handelns. Dieses hat es im Allgemeinen mit der Bearbeitung von lebenspraktischen Problemen von Klienten zu tun. Es greift zumeist auf wissenschaftliches Wissen zurück, steht dabei aber in strukturlogischem *Gegensatz* zu einem büro- bzw. technokratischen, Wissen nur schematisch anwendenden Handeln. Ein Arzt hat es typischerweise mit der Behandlung von Krankheiten und/oder Schmerzen von Patienten zu tun. Wie wir gesehen haben, trifft dies auf die prädiktive genetische Beratung jedoch nicht zu: Das lebenspraktische Problem des *gesunden Klienten* besteht nicht in einer akuten Krankheit, und der Arzt hat auch nichts therapeutisch zu behandeln, vielmehr soll er vor allem Informationen vermitteln. Die aufgeworfene Frage, ob der Arzt in der prädiktiven genetischen Beratung überhaupt noch als Arzt handelt, lässt sich also

folgendermaßen präzisieren: Inwiefern handelt es sich beim ärztlichen Handeln in der prädiktiven genetischen Beratungspraxis um ein typisch ärztlich-professionelles Handeln?

Diese Frage berührt unmittelbar gängige sozialwissenschaftliche Deutungen der Folgen der sogenannten *Genetifizierung der Medizin*. Glaubt man ihnen, ist es gerade die humangenetische Beratungspraxis und der Einsatz der prädiktiven Gendiagnostik, die zu einem fundamentalen Wandel der Rolle des Arztes und des Patienten, ja der medizinischen Praxis insgesamt beitragen. So schreibt etwa Thomas Lemke:

»Die Kompetenz für die Diagnose von Gesundheit und Krankheit geht vom Arzt auf »Biokraten« oder Gesundheitsingenieure, auf Genverwalter und Sequenzierer über, deren Entscheidungen sich an technischen Normen und naturwissenschaftlichen Parametern orientieren.« (Lemke 2007b: 136)

Damit ist exakt das Gegenteil typisch ärztlich-professionellen Handelns umschrieben: Der (ehemals) professionelle Arzt wird zum *Technokraten*.

»Aber auch der andere Pol der Beziehung, der Patient, verändert sich. Die Krankheit wird von einer persönlichen Leidenserfahrung abgelöst und signalisiert weniger eine konkret erfahrbare körperlich-psychische Veränderung als ein technisch-informationelles Problem.« (ebd.: 136f.)

Danach geht es also auch gar nicht mehr um die (professionelle) Bearbeitung eines lebenspraktischen Problems des Patienten bzw. Klienten, sondern um ein »technisch-informationelles Problem«. Ähnlich äußert sich Günter Feuerstein:

»Die Rolle des Arztes nähert sich der eines Gesundheitsingenieurs, die des Patienten der eines Merkmalsträgers. [...] In einer medizinischen Welt, die selbst Experten nur noch schwer durchschauen, wird er [der Patient; N.H.] zum Kunden eines schillernden Angebotes an technischen Lösungsmustern, die er in der Regel weder versteht, noch angemessen beurteilen kann.« (Feuerstein 2008: 184)

Gerade in der (prädiktiven) genetischen Beratung werde der Arzt »vom Ratgeber, der weitgehend den Kurs medizinischer Interventionen bestimmt, zum bloßen Informationsvermittler und dadurch gewissermaßen zum technischen Angestellten des Patienten.« (Feuerstein 1999: 109) Die humangenetische Beratung erscheine, so betont auch Andreas Lösch (2001: 360), »als reine Informationsvermittlung, aufgrund derer sich der Klient als »Subjekt« ein individuelles Gesundheitsmanagementkonzept entwerfen kann.«

Mit typisch ärztlich-professionellem Handeln scheint die humangenetische Praxis, so wie sie hier beschrieben wird, kaum etwas zu tun zu haben. Aber treffen diese Beschreibungen auch die Realität? Immerhin gilt die genetische Beratungspraxis nach wie vor als »Black Box« (Biesecker & Peters 2001), und gerade zur prädiktiven genetischen Beratung liegen bislang kaum tief greifende empirische Studien vor. Die vorliegende Arbeit wird deshalb um eine eigene empirische Untersuchung nicht herum kommen. Im Ergebnis wird sich zeigen – so viel sei an dieser Stelle vorweggenommen –, dass sich die prädiktive genetische Beratungspraxis sehr wohl als eine ärztlich-professionelle Praxis rekonstruieren lässt. Inwiefern, werden die nachfolgenden Kapitel klären müssen.

Als *gesellschaftlichen Ort* einer ärztlichen Praxis – damit ist die zweite Frage angesprochen – das Gesundheitswesen anzunehmen, liegt auf der Hand. Vom Alltagsverständnis her leuchtet diese Verortung ohnehin ein, und auch in der Soziologie gelten Ärzte als Leistungsrollenträger des Gesundheitssystems. Im Hinblick auf die ärztliche Praxis der humangenetischen Beratung liegen die Dinge jedoch nicht so einfach, »[h]andelt es sich doch nicht um eine ärztliche Konsultation mit Behandlungsmöglichkeit, sondern hier werden nur Beratung und Informationen von Experten angeboten« (Arbeitskreis Genforschung 1991: 185). »Beratung und Informationen von Experten« erhält man aber auch bei einer sozialen Familienberatungsstelle, beim Rechtsanwalt oder im Fitnessstudio. Die Sozialwissenschaftlerin Anne Waldschmidt schreibt denn auch:

»In der genetischen Beratung sind die Ärzte und Ärztinnen nicht Therapeuten, sondern nur Diagnostiker und Berater. [...] Im strengen Sinne ist die genetische Beratung deshalb nicht als ein ärztliches Handeln zu betrachten, da dieses traditionell auf Therapie und die Wiederherstellung der Gesundheit gerichtet ist. [...] [Zudem] unterscheiden sich humangenetische Methodik und Handlungsmöglichkeiten grundlegend von der herkömmlichen ärztlichen Praxis, so daß sich berechtigte Zweifel ergeben, ob die genetische Beratung in den *medizinischen* Kontext gehört oder nicht.« (Waldschmidt 1996: 118f.; Herv. von mir)

Aus der Perspektive einer Gesellschaftstheorie, die Kommunikation für das Letztelement des Sozialen hält und deshalb Gesellschaft so wie jedes andere soziale System als ein Kommunikationssystem fasst (Luhmann 1984, 1997), kommt es in diesem Zusammenhang entscheidend darauf an, ob sich die *Kommunikationen* einer ärztlichen Praxis primär an der Leitdifferenz – dem sogenannten binären Code – des Medizin- bzw. Gesundheitssystems (krank/gesund) orientieren oder nicht. Nur *wenn* sie dies tun, re-

produziert die ärztliche Praxis das Gesundheitssystem und nicht ein anderes funktionales Teilsystem der Gesellschaft wie etwa Wirtschaft, Recht oder Wissenschaft. Und nur dann kann das Gesundheitssystem auch als der gesellschaftliche Ort dieser ärztlichen Praxis gelten. Ob die ärztliche Praxis in den Räumen einer Klinik stattfindet, ob dort Ärzte mit Patienten sprechen oder ob es dabei um medizinische Informationen geht, ist für die hier angesprochene systemtheoretische Gesellschaftstheorie hingegen weit weniger wichtig.⁶ Geht es in einem Arzt-Patient-Gespräch zum Beispiel nur um das Bezahlen längst überfälliger Rechnungen, werden sich die entsprechenden Kommunikationen eher an Strukturen des Wirtschafts- oder gar des Rechtssystems ausrichten. Selbst medizinische Informationen müssen nicht zwangsläufig das Gesundheitssystem reproduzieren. Im Rahmen einer Sitzung des Gesundheitsausschusses des Deutschen Bundestags etwa können sie auch zur Reproduktion des politischen Systems beitragen.⁷

Ob sich die Kommunikationen der ärztlichen Praxis der humangenetischen Beratung primär an der Leitdifferenz des Gesundheitssystems orientieren, ist nun insofern fraglich, als das genetische Beratungsgespräch – wie bereits ausgeführt – in erster Linie ein Informations- und Entscheidungshilfegespräch zu sein scheint. Im Fall der prädiktiven genetischen Beratung bezieht sich die (informiert) zu treffende Entscheidung des Klienten auf die Durchführung eines prädiktiven Gentests und damit auf einen »gendiagnostischen Wissenszuwachs« (Regenbogen 2003: 22) bezüglich des eigenen persönlichen Genoms. Es geht also um *Information*, *Entscheidung* und *Wissen*. Wenn dieses Bild nur halbwegs zutreffend ist, kommen aus gesellschaftstheoretischer Perspektive auch andere gesellschaftliche Orte der prädiktiven genetischen Beratung in Betracht, etwa das System der sozialen Hilfe oder gar das Bildungs- bzw. Erziehungssystem. Sollten die Klienten tatsächlich vor allem Hilfe bei einer Entscheidungsfindung benötigen und im genetischen Beratungsgespräch auch bekommen, stellt sich nämlich die Frage, wieso diese von einem Arzt und nicht – wie eigentlich zu erwarten wäre – von einem Sozialarbeiter/-pädagogen oder Psychologen im Rahmen einer psychosozialen Beratung geleistet wird.⁸ Und wenn

6 Wenn im Folgenden von »Gesellschaftstheorie« die Rede ist, dann ist damit immer die *systemtheoretische* Gesellschaftstheorie gemeint (siehe Luhmann 1997).

7 Umgekehrt mag freilich auch im Bundestag das Gesundheitssystem reproduziert werden, nicht zuletzt bei einem notärztlichen Einsatz.

8 Eine solche gibt es zum Beispiel im Kontext pränataler Diagnostik (vgl. Ackermann 2005).

humangenetische Beratung in erster Linie ein »*edukativer*, wissensvermittelnder Prozeß« ist (Schäfer 1998: 187; Herv. im Orig.) und auch schon mal »genetischer Entscheidungsunterricht« genannt wird (Samerski 2009: 181), liegt der Gedanke einer (Gesundheits-)Erziehung bzw. Bildung so fern nicht.⁹ Gleichwohl – so viel sei auch hier vorweggenommen – wird insbesondere die empirische Untersuchung zeigen, dass das Gesundheitssystem durchaus als der primäre gesellschaftliche Ort der prädiktiven genetischen Beratungspraxis im gesellschaftstheoretischen Sinne gelten kann. Dabei erweist sich umgekehrt der Fall dieser ärztlichen Praxis als überaus instruktiv für die theorieinternen Kontroversen zum Gesundheitssystem.

Die Fragen nach dem ärztlichen Handeln in der prädiktiven genetischen Beratung und nach ihrem gesellschaftlichen Ort sind die beiden zentralen Fragen der vorliegenden Arbeit. Ihr Ausgangspunkt ist die Verwunderung über eine durch medizinisch-technologischen Fortschritt erst ermöglichte neuartige ärztliche Praxis, die mit einer herkömmlichen ärztlichen Praxis nicht mehr viel gemeinsam zu haben scheint, und die daraus erwachsene soziologische Neugier, dieses auffällige empirische Phänomen näher zu ergründen. Die Arbeit lässt sich dementsprechend in erster Linie von ihrem empirischen Gegenstand – die soziologisch kaum erforschte prädiktive genetische Beratung – leiten. Sie schreckt deshalb auch nicht davor zurück, zur Bearbeitung der beiden aufgeworfenen Fragen auf soziologische Theorieangebote ganz unterschiedlicher Provenienz zurückzugreifen, namentlich die Professionalisierungstheorie von Ulrich Oevermann (1996, 2002a) bzw. die bereits erwähnte Systemtheorie von Niklas Luhmann (1984, 1997). Aus demselben Grund erscheint die Entwicklung einer einheitlichen Theorieperspektive unnötig und verzichtbar, die Klammer wird durch den – nur verschieden beleuchteten – empirischen Gegenstand selbst hergestellt. Nicht verzichtet wird freilich auf eine Auseinandersetzung mit der bisherigen relevanten Forschung und den einschlägigen Diskursen. Dabei wird sich eine dritte (unterscheidungs-)theoretische Perspektive dieser Arbeit ergeben. Sie stützt sich ebenfalls auf systemtheoretische Begrifflichkeiten und wird es erlauben, eine prädiktive Gendiagnostik (auch) als *Therapie* zu beobachten. Das erklärt den Titel dieses Buches.

Zunächst aber gilt es im folgenden *zweiten Kapitel*, notwendige Begriffsbestimmungen vorzunehmen, den Forschungsstand darzustellen und

⁹ Biesecker und Peters (2001: 194) sprechen von einem Fokus auf ein »teaching to increase client knowledge or understanding of genetic information«.

gängige Deutungen in den jeweiligen Diskursen nachzuzeichnen, kurz: in die Thematik der prädiktiven genetischen Beratung grundlegender einzuführen, als es in dieser Einleitung möglich war. Drei Schwerpunkte werden gesetzt. Der erste betrifft das, worum es in der prädiktiven genetischen Beratung primär und per definitionem geht: die prädiktive Gendiagnostik (Kap. 2.1). Sie ist von anderen Formen genetischer Diagnostik bzw. Tests zu unterscheiden, zudem erfolgt ein Überblick über ihre in der Literatur diskutierten psychosozialen und gesellschaftlichen Implikationen. Der zweite Schwerpunkt fokussiert auf die soziale Praxisform, in der die prädiktive Gendiagnostik in der Regel angewendet wird: die humangenetische Beratung (Kap. 2.2). Skizziert werden unter anderem ihre allgemeine Entwicklungsgeschichte, die unzureichende empirische Forschungslage, insbesondere in Bezug auf die prädiktive genetische Beratungspraxis in Deutschland, sowie zentrale ethische Grundsätze der humangenetischen Beratung, darunter das besonders prominente Prinzip der Nichtdirektivität. Der dritte Schwerpunkt zielt auf diejenigen, in deren beruflichen Verantwortungsbereich prädiktive genetische Diagnostik und Beratung liegen: die humangenetischen Ärzte (Kap. 2.3). Dass sie der medizinischen Profession angehören, ruft die Professionssoziologie auf den Plan, aus deren Perspektive dann vor allem die (professionellen) Standards und Leitlinien humangenetischer Beratung in den Blick kommen.

Das *dritte Kapitel* widmet sich den schon angedeuteten drei theoretischen Perspektiven dieser Arbeit: der unterscheidungstheoretischen (Kap. 3.1), der gesellschaftstheoretischen (Kap. 3.2) und der professionalisierungstheoretischen (Kap. 3.3). Die entsprechenden drei Teile stehen dabei relativ unvermittelt nebeneinander. Das liegt daran, dass sie gewissermaßen parallel verlaufende Durchgangsstationen zwischen dem einführenden zweiten Kapitel und der empirischen Untersuchung im nachfolgenden vierten Kapitel bilden. Das heißt, die drei Teile des dritten Kapitels (3.1, 3.2, 3.3) ergeben sich nicht sukzessive aus dem jeweils direkt vorangehenden Teil, sondern knüpfen an Überlegungen an, die – in analoger Reihenfolge – jeweils einen der drei Schwerpunkte des zweiten Kapitels (2.1, 2.2, 2.3) abschließen. Am gewissermaßen anderen Ende treffen sich die drei theoretischen Perspektiven dann wieder in einem gemeinsamen Fluchtpunkt: Alle drei Teile des dritten Kapitels enden nämlich mit der nur empirisch zu beantwortenden Frage nach dem behandlungsbedürftigen Problem der Klienten in der prädiktiven genetischen Beratung. Damit leiten sie jedes für sich und doch gemeinsam zum vierten Kapitel über. Was sich

also während des einführenden zweiten Kapitels in drei Stränge aufteilt, wird im theoretischen dritten Kapitel gleichsam parallel bearbeitet und im empirischen vierten Kapitel wieder zusammengeführt.

So wird am Ende von Kapitel 2.1 gezeigt, wie einheitlich die prädiktive Gendiagnostik in den einschlägigen Diskursen gedeutet wird: nämlich als eine der Krankheitsprävention dienende, in die Zukunft blickende Diagnostik. Im unterscheidungstheoretischen Kapitel 3.1 wird diese diskursive Deutung dann in die von ihr implizit in Anspruch genommenen zentralen Unterscheidungen *de*konstruiert, um daraufhin zwei sehr verschiedene Beobachtungsweisen der prädiktiven Gendiagnostik zu *re*konstruieren. Eine davon bringt die prädiktive Gendiagnostik mit Behandlung und Therapie in Verbindung. Für sie stellt sich die Frage nach möglichen Problemen, die sich mit Hilfe einer prädiktiven Gendiagnostik in der genetischen Beratung therapieren ließen.

Am Ende von Kapitel 2.2 wird zu verdeutlichen versucht, dass im Diskurs zur humangenetischen Beratung ein Bild vorherrschend ist, welches das Beratungsgespräch als ein Informations- und Entscheidungshilfegespräch beschreibt. Wie bereits angedeutet, erscheint es deswegen durchaus fraglich, ob die prädiktive genetische Beratung das Gesundheitssystem reproduziert. Im gesellschaftstheoretischen Kapitel 3.2 wird geklärt, was diese Frage theoretisch alles voraussetzt. Da das Gesundheitssystem die Systemtheorie bisher nur am Rande interessiert hat, konnte sich allerdings noch kein einheitlicher Blick auf dieses Funktionssystem etablieren. Es muss also etwas weiter ausgeholt werden. Hier nur so viel: Vorgeschlagen wird, das Gesundheitssystem als ein (intern) segmentär differenziertes zu konzipieren. Seine Teilsysteme wie Schulmedizin, Psychotherapie oder Alternativmedizin unterscheiden sich nicht zuletzt darin, welche Personen sie warum als behandlungsbedürftig inkludieren. Vor diesem Hintergrund stellt sich die Frage, worin eigentlich die für die Inklusion ins (Schul-)Medizinsystem entscheidende Behandlungsbedürftigkeit der Klienten der prädiktiven genetischen Beratung besteht.

Am Ende von Kapitel 2.3 schließlich wird kurz dargelegt, was für die Professionssoziologie das Charakteristische an professionellem Handeln ist und warum sich die von Oevermann entwickelte Professionalisierungstheorie für die Zwecke der vorliegenden Arbeit am besten eignet. Das professionalisierungstheoretische Kapitel 3.3 stellt eben diesen theoretischen Ansatz näher vor, der Fokus liegt dabei auf den Strukturmerkmalen professionalisierten Handelns. Im Hinblick auf die humangenetische Beratung

fällt auf, dass das bereits erwähnte, allgemein anerkannte Beratungsprinzip der Nichtdirektivität der Strukturlogik professionalisierten Handelns widerspricht. Vor dem Hintergrund der vorgestellten Professionalisierungstheorie lässt sich dann die oben angeführte Frage nach dem ärztlichen Handeln in der prädiktiven genetischen Beratungspraxis umformulieren in die Frage, inwiefern es sich bei dieser Praxis um eine professionalisierte handelt. Um sie zu beantworten – so wird sich zeigen –, ist in erster Linie zu klären, mit welcher Art von Problemen die Klienten zur prädiktiven genetischen Beratung kommen und wie diese Probleme vom Arzt erfasst und behandelt werden.

Die sich in der einen oder anderen Form aus allen drei theoretischen Perspektiven des dritten Kapitels ergebende Frage nach dem behandlungsbedürftigen Problem der Klienten in der prädiktiven genetischen Beratung leitet über zur empirischen Untersuchung, der das umfangreiche *vierte Kapitel* gewidmet ist. Auf die Skizze des fallrekonstruktiven Untersuchungsdesigns und des konkreten methodischen Vorgehens (Kap. 4.1) folgt die ausführliche Darstellung der extensiven (Sequenz-)Analyse eines auditiv aufgezeichneten prädiktiven genetischen Beratungsgesprächs (Kap. 4.2). Die dabei gewonnenen Befunde werden mittels einer Vielzahl weiterer erhobener prädiktiver genetischer Beratungsgespräche einerseits (Kap. 4.3 und 4.4) sowie Interviews mit in der Beratung tätigen humangenetischen Ärzten andererseits (Kap. 4.5) sukzessive bestätigt, angereichert, illustriert und ergänzt, die kumulierten Befunde schließlich zusammengefasst (Kap. 4.6). Ein zentrales Ergebnis der Untersuchung ist, dass das behandlungsbedürftige Problem der Klienten in der prädiktiven genetischen Beratung nicht etwa ein Informations- oder ein Entscheidungsproblem ist, sondern ein – im Übrigen durchaus akutes – Problem mit der Unsicherheit einer in Zukunft möglichen Erkrankung. Dieses kognitive, aber krankheitsbezogene Unsicherheitsproblem wird von den Ärzten in der Regel auf eine Weise erfasst und behandelt, die aus Sicht der Professionalisierungstheorie als professionalisiert bezeichnet werden muss. Somit lässt sich die ärztliche Praxis der prädiktiven genetischen Beratung als eine überaus professionalisierte Unsicherheitsbewältigungspraxis rekonstruieren.

Das abschließende *fünfte Kapitel* rollt die Arbeit gewissermaßen von hinten wieder auf. Die Befunde der empirischen Untersuchung werden generalisiert und auf die drei theoretischen Perspektiven, die Deutungen in den einschlägigen Diskursen sowie das in dieser Einleitung explizierte Erkenntnisinteresse rückbezogen. Mit der gebotenen Zurückhaltung wer-

den schließlich auch einige Bemerkungen empfehlenden Charakters formuliert, die direkt an die Praxis der prädiktiven genetischen Beratung gerichtet sind.

2 Prädiktive Gendiagnostik, humangenetische Beratung und die Berufsgruppe der humangenetischen Ärzte – Einführung und Forschungsstand

Dieses Kapitel hat die Aufgabe, in die Thematik der prädiktiven genetischen Beratung einzuführen und damit die Grundlagen für die nachfolgenden Kapitel zu legen. Es werden zentrale Begrifflichkeiten geklärt, der jeweilige Forschungsstand dargestellt und gängige Deutungen in den einschlägigen Diskursen skizziert.

In einem *ersten* Schritt gilt es, die für die prädiktive genetische Beratung gewissermaßen namensgebende prädiktive Gendiagnostik näher zu beleuchten (Kap. 2.1). Sie ist von anderen Formen genetischer Diagnostik bzw. Tests zu unterscheiden und hat in den letzten Jahren zunehmend Verbreitung in der medizinischen Praxis gefunden. Dabei stand sie von Anfang an im Fokus sozialwissenschaftlicher, psychologischer sowie ethischer Begleitforschung und Debatten. Dementsprechend erfolgt ein Überblick über die in der Literatur intensiv diskutierten psychosozialen Folgen, sozialen Risiken und gesellschaftlichen Implikationen prädiktiver Gendiagnostik. Schließlich ist zu zeigen, wie einheitlich sie in den einschlägigen Diskursen gedeutet wird: nämlich als eine der Krankheitsprävention dienende, in die Zukunft blickende Diagnostik. Daran werden dann die unterschiedentheoretischen Überlegungen in Kapitel 3.1 unmittelbar anknüpfen.

In einem *zweiten* Schritt wird mit der humangenetischen Beratung die soziale Praxisform vorgestellt, in der die prädiktive Gendiagnostik in der Regel angewendet wird und von der die prädiktive genetische Beratung eine spezifische Ausformung darstellt (Kap. 2.2). Skizziert werden in erster Linie die Zielsetzungen humangenetischer Beratung, ihre Entwicklungsgeschichte, die grobe Ablaufstruktur eines Beratungsprozesses, der Stand der empirischen Forschung zur humangenetischen Beratung sowie zentrale ethische Grundsätze der Beratung, etwa die Prinzipien der Freiwilligkeit, der Nichtaktivität und der Nichtdirektivität. Zuletzt wird zu verdeutlichen

versucht, dass im Diskurs zur humangenetischen Beratung ein Bild vorherrschend ist, welches das Beratungsgespräch als ein Informations- und Entscheidungshilfegespräch konzipiert. Dies wird dann zu den gesellschaftstheoretischen Überlegungen in Kapitel 3.2 überleiten.

In einem *dritten* Schritt schließlich werden professionssoziologische Aspekte in den Blick genommen (Kap. 2.3). Die (prädiktive) genetische Beratung wird in Deutschland nämlich von humangenetischen Ärzten durchgeführt. Diese gehören der medizinischen Profession an und bilden dort eine eigene Berufsgruppe. Die von ihr anerkannten Standards humangenetischer Beratung wurden in der professionssoziologischen Literatur bisher ausschließlich als Ausdruck einer Professionalisierungsstrategie interpretiert. Dagegen soll hier plausibel gemacht werden, dass die Funktion der Standards sowie der Leitlinien humangenetischer Beratung primär in der Absorption spezifischer Unsicherheiten für die Berufsgruppe der humangenetischen Ärzte zu sehen ist. Abschließend wird kurz dargelegt, was für die Professionssoziologie das Charakteristische an professionellem Handeln ist und warum sich die von Ulrich Oevermann entwickelte Professionalisierungstheorie für die in der Einleitung explizierten Zwecke der Arbeit am besten eignet. Eben dieser Ansatz wird dann in Kapitel 3.3 näher vorgestellt werden.

2.1 Prädiktive Gendiagnostik – Grundlagen, Implikationen, Deutungen

Die folgenden Abschnitte widmen sich derjenigen genetischen Diagnostik, um die es in der prädiktiven genetischen Beratung primär und per definitionem geht: der prädiktiven Gendiagnostik. Zunächst werden diesbezüglich zentrale Begrifflichkeiten erläutert. Dazu gehören die Unterscheidungen von genetischen Tests sowie die Differenzen zwischen genetischer Differentialdiagnostik, Pränataldiagnostik und eben prädiktiver Gendiagnostik. Außerdem wird kurz über die aktuelle Verbreitung der genetischen Diagnostik in Deutschland informiert (Kap. 2.1.1). Daraufhin wird ein Überblick über die in der Literatur diskutierten psychosozialen (Kap. 2.1.2) und gesellschaftlichen (Kap. 2.1.3) Implikationen prädiktiver Gendiagnostik gegeben. Abschließend wird zu zeigen versucht, wie einheitlich diese in den einschlägigen Diskursen gedeutet wird: nämlich als eine der Krankheitsprävention dienende, in die Zukunft blickende Diagnostik (Kap. 2.1.4).

2.1.1 Grundlagen und Begriffsbestimmungen der prädiktiven Gendiagnostik

Die Humangenetik ist die Wissenschaft von den erblichen Grundlagen der Variabilität des Menschen.¹⁰ Ihr Teilbereich der medizinischen Genetik erforscht die genetischen Faktoren, die bei der Entstehung von Krankheiten eine Rolle spielen. Hierbei handelt es sich in der Regel um Mutationen – Veränderungen im Genom eines Menschen – mit funktionellen Konsequenzen. Ein krankheitsdisponierender Effekt kann aber auch von Polymorphismen ausgehen. Das sind genetische Varianten, die relativ häufig vorkommen, für das phänotypische Erscheinungsbild aber oftmals bedeutungslos sind.

Drei Arten von Mutationen lassen sich unterscheiden (vgl. Propping et al. 2006: 18f.): (1) Genommutationen beziehen sich auf Veränderungen der Chromosomenanzahl (z.B. Trisomie 21 beim Down-Syndrom). (2) Chromosomenmutationen bezeichnen hingegen mikroskopisch bzw. zytogene-

¹⁰ Für eine kompakte und leicht verständliche Einführung in die naturwissenschaftlichen Grundlagen der Humangenetik siehe etwa Pembrey 1996; Wüstner 2000 oder Schmidtke 2002.

tisch erfassbare Veränderungen der Chromosomenstruktur (z.B. schwere Fehlbildungssyndrome). (3) Unter Genmutationen schließlich werden mikroskopisch bzw. zytogenetisch *nicht* sichtbare Veränderungen der DNA-Sequenz bzw. einzelner Gene¹¹ zusammengefasst (z.B. bezüglich Chorea Huntington). Sie lassen sich nur molekulargenetisch untersuchen und stehen im Fokus der prädiktiven Gendiagnostik.

Derartige *Genmutationen* können für die Entwicklung von Krankheiten disponieren. Dabei wird unterschieden zwischen monogen bedingten Krankheitsdispositionen auf der einen Seite und polygen bzw. multifaktoriell bedingten Krankheitsdispositionen auf der anderen Seite (vgl. Nationaler Ethikrat 2005: 16ff.).¹² *Monogen bedingte Krankheitsdispositionen* basieren ganz oder überwiegend auf der Veränderung eines einzigen Gens. Sie sind in der Regel relativ selten und folgen den Mendelschen Erbgängen autosomal-dominant, autosomal-rezessiv oder X-chromosomal. Je nach statistisch errechneter Penetranz (Durchschlagskraft) führt die jeweilige Genmutation im Laufe des Lebens mit an Sicherheit grenzender, großer oder mittlerer Wahrscheinlichkeit zum Ausbruch der entsprechenden Krankheit. Hierzu zählen zum einen klassische Erbkrankheiten wie Chorea Huntington, Zystische Fibrose oder Muskeldystrophie Duchenne, zum anderen aber auch erbliche Tumorerkrankungen wie familiärer Darm- oder Brustkrebs, deren genetische Ursachen erst im Zuge des Humangenomprojekts entdeckt worden sind. Die Zahl der monogen erblichen Krankheiten beim Menschen wird auf circa 4.000 geschätzt (Hucho et al. 2005: 164). Davon

11 Wie im Diskurs generell üblich, wird auch im vorliegenden Buch immer wieder von »Genen« die Rede sein. Es soll hier nur darauf aufmerksam gemacht werden, dass dabei von einem überaus unscharfen Begriff Gebrauch gemacht wird, der naturwissenschaftlich keineswegs so *eindeutig* definiert ist, wie es erscheinen mag (vgl. nur Fischer 1999; Samerski 2002: 96ff.; Pearson 2006). Gemeinhin als Gen (Erbanlage) bezeichnet wird jedoch der »Abschnitt auf einem Chromosom bzw. in der DNA [englisch für Desoxyribonukleinsäure; N.H.], der die Informationen für die Herstellung einer [...] RNA [englisch für Ribonukleinsäure; N.H.] enthält bzw. dafür kodiert [...]«. Die RNA dient in der Regel als Matrize für die Herstellung eines bestimmten Proteins (Eiweißmolekül), das eine spezifische Aufgabe in der Zelle bzw. im Organismus übernimmt.« (Propping et al. 2006: 17)

12 Die Unterscheidung wird in der Literatur nicht immer einheitlich verwendet, da zuweilen nicht zwischen Krankheits*dispositionen* und den Erkrankungen selbst differenziert wird. Monogen bedingte Krankheitsdispositionen mit niedriger Penetranz (Durchschlagskraft) führen möglicherweise eben zu multifaktoriell bedingten Erkrankungen. Diese werden dann auch als »multifaktorielle Erkrankungen mit monogenem Leitdefekt« bezeichnet (Propping et al. 2006: 40). Die vorliegende Arbeit folgt der Unterscheidungsweise des Nationalen Ethikrats (2005: 16ff.).

sind derzeit etwa 3.500 molekular aufgeklärt und damit auch molekular-genetisch diagnostizierbar (Schmidtke et al. 2007: 11).

Bei *polygen bzw. multifaktoriell bedingten Krankheitsdispositionen* ist der Einfluss eines einzelnen Gens deutlich geringer. Sie führen nur zu einer geringfügigen Erhöhung des Erkrankungsrisikos und folgen im Gegensatz zu den monogen bedingten Krankheitsdispositionen nicht den Mendelschen Gesetzmäßigkeiten. Vielmehr kommt die entsprechende Krankheit erst durch das Zusammenspiel mehrerer veränderter Gene (polygen) oder Polymorphismen bzw. in Kombination mit exogenen Faktoren wie Umwelteinflüsse oder Lebensstil (multifaktoriell) zum Ausbruch (vgl. Hennen et al. 1996: 67ff.). Hierzu zählen viele der häufig auftretenden, sogenannten Volks- und Zivilisationskrankheiten wie Asthma, Herz-Kreislaufkrankungen, Altersdiabetes oder Allergien. Die meisten dieser genetisch komplexen Krankheitsdispositionen (Suszeptibilitäten) sind allerdings wissenschaftlich noch sehr schlecht verstanden (vgl. DFG 2003: 14ff.).

Parallel zur Erforschung der genetischen Ursachen von Erkrankungen bemüht sich die medizinische Genetik, spezifische Verfahren zu entwickeln, mit denen die entsprechenden Genveränderungen (Mutationen und Polymorphismen) nachgewiesen bzw. diagnostiziert werden können. Diese sogenannten *Genests* werden in der Regel hinsichtlich ihrer Zielsetzung unterschieden (vgl. Javaher & Schmidtke 2007: 107; Propping et al. 2006; Ethik-Beirat 2001: 445; Schroeder-Kurth 2000):¹³

- *Diagnostische* Tests dienen der Überprüfung einer klinischen Verdachtsdiagnose, also dem Nachweis oder Ausschluss einer vermuteten Erkrankung bei einer Person, die bereits entsprechende Symptome aufweist.
- *Prädiktive* Tests hingegen zielen bei klinisch gesunden, also symptomfreien Personen auf die Identifizierung von Genveränderungen, die im späteren Lebensalter mit erhöhter oder an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit zu einer Erkrankung führen. Hierzu zählen genetische Tests auf monogen bedingte Krankheitsdispositionen sowie sogenannte Suszeptibilitätstests auf genetisch komplexe Krankheitsdispositionen.

13 Zu genetischen Tests gehören auch »identifikatorische Tests« (Heinrichs 2006: 117; Herv. im Orig.) wie Vaterschaftstests, Identitätsnachweise oder andere forensische Untersuchungen. Sie tauchen in der folgenden Aufstellung nicht auf, weil sie keinen medizinischen Zwecken dienen. Zudem erfolgen sie an nicht kodierendem genetischem Material und liefern daher in der Regel keine Informationen über erblich bedingte Eigenschaften der untersuchten Person (Propping et al. 2006: 33).

- *Pränataldiagnostische* Tests dienen dem Nachweis oder Ausschluss einer Erkrankung beim Embryo oder Fetus.
- *Heterozygoten*-Tests zielen auf die Identifikation von heterozygoten Trägern von rezessiv vererbten Anlagen, die nur in homo- bzw. hemizygoter Form zu einer Erkrankung führen. Sie sind insbesondere für die Familienplanung von Bedeutung.
- *Screening*-Tests dienen der systematischen Untersuchung von Personen in spezifischen, hinsichtlich erhöhter Krankheitsrisiken definierten Gruppen oder in der allgemeinen Bevölkerung auf An- oder Abwesenheit von krankheitsrelevanten Mutationen.
- *Pharmakogenetische* Tests schließlich zielen auf die Identifizierung genetisch bedingter Unterschiede von Personen in der Reaktion auf Medikamente.

Zu betonen ist, dass die Grenzen dieser häufig getroffenen Unterscheidungen fließend sind (Ethik-Beirat 2001: 445). So handelt es sich etwa bei Screening-Tests entweder um prädiktive Tests oder um Heterozygoten-Tests. Auch sind pränataldiagnostische Tests auf spätmanifeste Krankheiten¹⁴ gleichzeitig prädiktive, weil eben vorhersagende Tests. Jedoch werden sie selten als solche bezeichnet. Zudem lassen sich die genannten genetischen Tests auch hinsichtlich anderer Merkmale unterscheiden und ordnen, zum Beispiel nach dem Untersuchungszeitpunkt (pränatal versus postnatal) oder dem klinischen Zustand der untersuchten Person (symptomatisch versus asymptomatisch).

Die beschriebenen Gentests machen allerdings nur einen Teilbereich der medizinischen Gendiagnostik aus: »Der Überbegriff »Genetische Diagnostik umfasst alle Untersuchungen, die darauf zielen, eine genetisch bedingte Krankheitsursache oder Krankheitsdisposition abzuklären.« (Schroeder-Kurth 2000: 468) Diese *gendiagnostischen Untersuchungen* sind beim Menschen auf drei verschiedenen Ebenen möglich (vgl. Schmidtke 2001).¹⁵ Auf die *Genotyp*-Ebene mit ihren molekulargenetischen Analysen und die *Chromosomen*-Ebene mit ihren zytogenetischen Analysen wurde schon eingegangen. Hierbei handelt es sich um genetische Tests bzw. Untersuchun-

14 Mittlerweile sind solche Tests in Deutschland durch das Gendiagnostikgesetz (§ 15 Abs. 2) untersagt.

15 Teilweise wird mit der Ebene der Genprodukte noch eine vierte Ebene genannt, auf der dann proteinchemische Analysen durchgeführt werden (vgl. Hennen et al. 1996: 60ff.; Enquete-Kommission 2002: 116; Nationaler Ethikrat 2005: 13f.; Schroeder-Kurth 2000: 468). Sie ist hier irrelevant.

gen *im engeren Sinne* (vgl. Nationaler Ethikrat 2005: 13f.). Aber auch auf der *Phänotyp*-Ebene ist es in manchen Fällen möglich, durch bloße Betrachtung oder einfache Untersuchungen (z.B. des Bluts oder Urins) auf genetische Merkmale einer Person zu schließen. Zu den Analysemethoden auf Phänotyp-Ebene gehören etwa auch Ultraschalluntersuchungen eines ungeborenen Kindes (Schmidtke 2001: 228).

Vor diesem Hintergrund scheint es mir gerechtfertigt, die im Rahmen humangenetischer Beratung (vgl. Kap. 2.2.1) erfolgende Erhebung der individuellen Krankheitsgeschichte des Ratsuchenden (Eigenanamnese) sowie die Erstellung eines Familienstammbaums (Familienanamnese) ebenfalls als gendiagnostische Untersuchungen zu bezeichnen (ähnlich Hennen et al. 1996: 61; Enquete-Kommission 2002: 116). Zwar handelt es sich hierbei nicht um molekular- oder zytogenetische Tests, aber immerhin um ärztliche Untersuchungen, die in vielen Fällen ausreichen, um eine genetische Diagnose zu stellen (z.B. »kein erblicher Brustkrebs«), Ratsuchende einer bestimmten Risikogruppe zuzuordnen (z.B. »moderat erhöhtes Risiko«) oder ihnen ein spezifisches Früherkennungsprogramm zu empfehlen (z.B. Mammographie und Ultraschall der Brust). Auch Eigen- und Familienanamnese sind insofern Untersuchungen, die wie Gentests der Abklärung genetisch bedingter Krankheitsdispositionen dienen. Gemäß der oben zitierten Definition genetischer Diagnostik sind sie damit gendiagnostische Untersuchungen.

Ähnlich wie die (molekular- oder zyto-)genetischen Tests im engeren Sinne lassen sich auch die *gendiagnostischen Untersuchungen im weiteren Sinne* nach ihrer Zielsetzung unterscheiden. Für die vorliegende Arbeit von Bedeutung sind die genetische Differentialdiagnostik, die Pränataldiagnostik und die prädiktive Gendiagnostik.

Die *genetische Differentialdiagnostik* dient der medizinischen Untersuchung von Patienten mit manifesten klinischen Symptomen mit möglicherweise genetischer Ursache, und zwar zur Bestätigung oder zum Ausschluss einer bestimmten klinischen Diagnose bzw. zur Unterscheidung zwischen mehreren klinischen Alternativen (vgl. Schroeder-Kurth 2000: 468; Javaher & Schmidtke 2007: 111f.). Sie kann den Patienten vor »medizinischen Odysseen« (ebd.), vor anderen mit Risiken und Kosten verbundenen diagnostischen Maßnahmen oder vor falschen Therapieansätzen bewahren. Die genetische Differentialdiagnostik ist in der klinischen Alltagspraxis weit verbreitet und wird von so verschiedenen Fachgebieten wie Pädiatrie, Neurologie, Innere Medizin, Hämatologie, Augenheilkunde, Gynäkologie, oder