



Leopoldina
Nationale Akademie
der Wissenschaften



November 2010

Zusammenfassung und Empfehlungen

Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention

Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina – Nationale Akademie der Wissenschaften

acatech – Deutsche Akademie der Technikwissenschaften

Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften
(für die Union der deutschen Akademien der Wissenschaften)

www.leopoldina.org

www.acatech.de

www.bbaw.de

www.akademienunion.de

Impressum

Herausgeber

Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina
– Nationale Akademie der Wissenschaften –
Geschäftsstelle: Emil-Abderhalden-Straße 37, 06108 Halle (Saale)
Berliner Büro: Reinhardtstraße 14, 10117 Berlin

acatech – DEUTSCHE AKADEMIE DER TECHNIKWISSENSCHAFTEN
Geschäftsstelle: Residenz München, Hofgartenstraße 2, 80539 München
Hauptstadtbüro: Unter den Linden 14, 10117 Berlin

Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften
Jägerstraße 22/23, 10117 Berlin

Union der deutschen Akademien der Wissenschaften
Geschwister-Scholl-Straße 2, 55131 Mainz

Redaktion

Dr. Kathrin Happe, Leopoldina

Gestaltung

unicommunication, Berlin

Satz

Ines Krause, Halle (Saale)

Druck

Elbedruckerei Wittenberg

© 2010 Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina e.V.
– Nationale Akademie der Wissenschaften –

Die Langfassung der Stellungnahme kann über die Leopoldina bezogen werden und ist auf den Internetseiten der Akademien zum Download verfügbar.

Die Aktivitäten der Akademiengruppe sowie der Druck dieser Stellungnahme wurden ermöglicht durch die finanzielle Zuwendung des Bundesministeriums für Bildung und Forschung und des Landes Sachsen-Anhalt.

Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention

Zusammenfassung und Empfehlungen

Vorwort

Die Früherkennung behandelbarer Krankheiten spielt in der modernen Medizin eine immer größere Rolle. Die prädiktive genetische Diagnostik stellt in Verbindung mit sich rasch fortentwickelnden Analysemethoden und der Sequenzierung ganzer Genome in dieser Hinsicht Neuland dar.

Zentrale Aufgabe der Nationalen Akademie der Wissenschaften ist es, gerade solche Themen und Fragen, mit denen die Gesellschaft Neuland betritt, aufzugreifen, und wissenschaftsbasierte Empfehlungen zu ihrer Beantwortung aufzuzeigen.

Mit der vorliegenden Stellungnahme greifen die Leopoldina – Nationale Akademie der Wissenschaften, die acatech – Deutsche Akademie der Technikwissenschaften und die Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften (für die Union der deutschen Akademien der Wissenschaften) ein gesellschaftlich außerordentlich relevantes und kontrovers diskutiertes Thema auf.

Die Stellungnahme leuchtet das weite Feld der prädiktiven genetischen Diagnostik von verschiedenen Seiten umfassend aus. Vor dem aktuellen Stand des Wissens werden Möglichkeiten und Grenzen ebenso betrachtet wie medizinische, ethische, ökonomische und rechtlichen Dimensionen der prädiktiven genetischen Diagnostik.



Prof. Dr. Jörg Hacker Prof. Dr. Reinhard F. Hüttl Prof. Dr. Günter Stock

Präsident Leopoldina

Präsident acatech

Präsident BBAW und
Akademienunion

Mitwirkende in der Akademiengruppe

Vorsitz	
Prof. Dr. Peter Propping	Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn
Mitwirkende	
Prof. Dr. Claus R. Bartram	Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg
Prof. Dr. Matthias Brandis	Zentrum für Kinderheilkunde und Jugendmedizin, Universitätsklinikum Freiburg
Prof. Dr. Thomas Cremer	Biozentrum, Ludwig-Maximilians-Universität München
Prof. Dr. Detlev Ganten	Stiftung Charité, Berlin
Prof. Dr. Reiner Leidl	Lehrstuhl für Betriebswirtschaft, Ludwig-Maximilians-Universität München
Prof. Dr. Markus Löffler	Institut für Medizinische Informatik, Statistik und Epidemiologie, Universität Leipzig
Prof. Dr. André Reis	Humangenetisches Institut, Universitätsklinikum Erlangen
Prof. Dr. Hans-Hilger Ropers	Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik, Berlin
Prof. Dr. Jörg Schmidtke	Institut für Humangenetik, Medizinische Hochschule Hannover
Prof. Dr. Ludger Schöls	Hertie-Institut für klinische Hirnforschung, Tübingen
Prof. Dr. Karl Sperling	Institut für Humangenetik, Charité Universitätsmedizin Berlin
Prof. Dr. Jochen Taupitz	Lehrstuhl für Bürgerliches Recht, Zivilprozessrecht, internationales Privatrecht und Rechtsvergleichung, Universitäten Mannheim und Heidelberg
Prof. Dr. Gerd Utermann	Department für Medizinische Genetik, Molekulare und Klinische Pharmakologie, Medizinische Universität Innsbruck
Prof. Dr. Ulrich Walter	Institut für Klinische Biochemie, Universitätsklinikum Würzburg
Prof. Dr. Karl Werdan	Klinik für Innere Medizin III, Universitätsklinikum Halle (Saale)
Prof. Dr. Urban Wiesing	Institut für Ethik und Geschichte der Medizin, Universität Tübingen
Die Stellungnahme wurde verfasst unter Mitarbeit von	
Dr. Christoph Engel	Institut für Medizinische Informatik, Statistik und Epidemiologie, Universität Leipzig
Dr. Sabine Herterich	Institut für Klinische Biochemie, Universitätsklinikum Würzburg
Prof. Dr. Bernhard Horsthemke	Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen
Dr. Poupak Javaher	Institut für Humangenetik, Medizinische Hochschule Hannover
Prof. Dr. Thomas F. Wienker	Institut für Medizinische Biometrie, Informatik und Epidemiologie, Universitätsklinikum Bonn

Wissenschaftliche Administration

Dr. Ruth Raff	Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn
Dr. Kathrin Happe	Leopoldina – Nationale Akademie der Wissenschaften, Halle (Saale)

Die Stellungnahme wurde vom Ständigen Ausschuss der Nationalen Akademie der Wissenschaften am 17. September 2010 verabschiedet.

Externe Gutachter

Prof. Dr. Dr. Henning M. Beier	Institut für Molekulare und Zelluläre Anatomie, Universitätsklinikum Aachen
Prof. Dr. Jens Reich	Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin, Berlin-Buch
Prof. Dr. Otmar Schober	Klinik und Poliklinik für Nuklearmedizin, Universitätsklinikum Münster

Die Akademien bedanken sich für die Beiträge der drei externen unabhängigen Gutachter.

Zusammenfassung und Empfehlungen

Präambel

Die prädiktive genetische Diagnostik ist Teil einer individualisierten Medizin. In Verbindung mit außerordentlich leistungsfähigen Analysemethoden bis hin zur Sequenzierung ganzer Genome stellt die prädiktive genetische Diagnostik für die Gesellschaft Neuland dar. Sie unterliegt den weithin akzeptierten und vielfach festgeschriebenen ethischen Prinzipien der Medizin: Die prädiktive genetische Diagnostik sollte Menschen helfen, gesund zu bleiben, die Gesundheit zurück zu erlangen oder wenigstens die Krankheitsfolgen zu mildern. Der zu Untersuchende¹ muss jeder Diagnostik nach Aufklärung und Beratung freiwillig zustimmen.

Die drei für diese Stellungnahme verantwortlichen Akademien halten es für notwendig, Gesellschaft, Politik, Forschungsförderer, Ärzteschaft und Krankenversicherer über die Chancen, Grenzen und Risiken der prädiktiven genetischen Diagnostik zu informieren. Während der Vorbereitungsphase zu dieser Stellungnahme hat der Deutsche Bundestag das Gendiagnostikgesetz (GenDG) verabschiedet. Da einige Regelungen des Gesetzes die prädiktive genetische Diagnostik betreffen, wird zu diesen Regelungen ebenfalls Stellung genommen.

Selbstbestimmung

1. Die medizinische Bedeutung der prädiktiven genetischen Diagnostik für den einzelnen Menschen ergibt sich besonders dann, wenn eine Krankheit durch eine genetische Untersuchung mit hoher Wahrscheinlichkeit vorhergesagt und durch Prävention oder frühzeitige Therapie erfolgreich verhindert oder behandelt werden kann. Überdies kann eine prädiktive genetische Diagnostik für die Lebensplanung eines Menschen von Vorteil sein.

siehe Kapitel 3, 8, 9

Eine prädiktive genetische Diagnostik darf nur auf Antrag und im Interesse des einzelnen Menschen durchgeführt werden.

2. ***Die Akademiengruppe lehnt eugenische Vorstellungen, wie etwa das Ziel, bestimmte Gene aus der Summe aller individuellen Genome einer Bevölkerung eliminieren oder den menschlichen Genpool sogar systematisch „verbessern“ zu wollen, ausdrücklich ab.***

siehe Kapitel 2, 3, 5, 8, 9

¹ Der Einfachheit halber wird in dieser Stellungnahme die maskuline Form für beide Geschlechter angewendet.

Verantwortungsvoller Umgang mit Informationen aus genetischen Analysen

3. In Zukunft werden in der genetischen Diagnostik systematische Analysen (Array-Technologie, Hochdurchsatzsequenzierung) zur Verfügung stehen. Dabei wird zum Teil mehr Information generiert als für eine angestrebte Untersuchung benötigt wird. Wenn solche „genetische Überschussinformation“ absehbar und mit dem informierten Einverständnis der zu untersuchenden Person erzeugt wird, muss vorher mit ihr gemeinsam entschieden werden, ob diese Information a) unmittelbar gezielt genutzt, b) vernichtet oder c) vorerst ungenutzt gespeichert werden soll.

siehe Kapitel 5, 9

Das Problem des Umgangs mit genetischer Überschussinformation sollte mit der betroffenen Person in angemessener Weise besprochen und es sollte ihre „aufgeklärte Entscheidung“ herbeigeführt werden.

4. Eine längerfristige Speicherung der genetischen Information kann sinnvoll sein, weil sie für die untersuchte Person in der Zukunft gesundheitliche Bedeutung bekommen kann. Die Speicherung hat sowohl technische als auch rechtliche Aspekte. Genetische Information unterliegt der Verfügungsgewalt der untersuchten Person. Um neue Erkenntnisse der Genomforschung zum Nutzen der untersuchten Person verwenden zu können, sollte die untersuchte Person zu einem späteren Zeitpunkt die Möglichkeit zu einer sekundären Analyse der gespeicherten Sequenzinformation haben.

siehe Kapitel 5, 9

Das Gendiagnostikgesetz sollte den Gesichtspunkten der längerfristigen Speicherung und späteren Analyse von genetischer Überschussinformation Rechnung tragen. In die Krankenakten sollten nur die genetische Information und deren Interpretation aufgenommen werden, die sich auf die Indikation zur Untersuchung bezieht (primäre genetische Information). Genetische Überschussinformation sollte in der Krankenakte und im Arztbrief nicht erscheinen.

5. Das Gendiagnostikgesetz regelt in § 14 den Umgang mit genetischen Untersuchungen und dabei entstehenden Daten bei einer nicht einwilligungsfähigen Person. Eine systematische genetische Untersuchung kann im gesundheitlichen Interesse der nicht einwilligungsfähigen Person liegen, um z. B. eine genetische Krankheit exakt zu diagnostizieren. Nachdem das diagnostische Ziel erreicht ist, sollte die entstandene genetische Überschussinformation bei einem Kind oder einem vorübergehend nicht einwilligungsfähigen Erwachsenen nicht interpretiert werden dürfen, weil der untersuchten Person die Möglichkeit des Nichtwissens genommen wäre. Die genetische Überschussinformation sollte jedoch in gesperrter Form gespeichert werden, um diesen Personenkreis gegenüber einer erwachsenen, einwilligungsfähigen Person nicht zu benachteiligen. Sobald die Einwilligungsfähigkeit gegeben ist, im Fall eines untersuchten Kindes nach Erreichen des 18. Lebensjahres, sollte die betroffene Person auf eigenen Wunsch und nach einer genetischen Beratung entscheiden können, ob die Information a) unmittelbar gezielt genutzt (primäre Information), b) vernichtet oder c) vorerst

ungenutzt weiterhin gespeichert werden soll. Wenn eine Person auf Grund einer schweren und nicht-reversiblen Beeinträchtigung ihrer intellektuellen Fähigkeiten dauerhaft nicht einwilligungsfähig ist, sollte ihr gesetzlicher Vertreter entsprechend Nr. 3 entscheiden.

siehe Kapitel 8, 9

Das Gendiagnostikgesetz sollte den Gesichtspunkten der genetischen Diagnostik im Hinblick auf die längerfristige Speicherung genetischer Überschussinformation bei nicht einwilligungsfähigen Personen Rechnung tragen und die spätere Verwendung regeln. Diese Empfehlung hat zur Voraussetzung, dass eine Missbrauchssicherung technisch möglich ist.

6. Nicht selten werden Proben aus dem Ausland zu einer genetischen Untersuchung an ein deutsches Labor eingesandt. Dies ist im Gendiagnostikgesetz nicht geregelt. Wenn man das Gesetz strikt anwendet, würde das Gendiagnostikgesetz de facto auf ausländische Patienten übertragen. Die Aufklärung des Patienten müsste nach den detaillierten Vorgaben des § 9 erfolgen. Alternativ wäre es auch denkbar, dass ein höheres Aufklärungsniveau, das im Ausland rechtlich vorgeschrieben ist, auf deutsches Recht „herabgestuft“ werden müsste. Beides ist weder sinnvoll noch praktikabel.

siehe Kapitel 9

Die genetische Analyse einer im Ausland gewonnenen Probe durch ein inländisches Labor sollte zulässig sein, wenn der einsendende Arzt bestätigt, dass die betroffene Person gemäß den rechtlichen Vorgaben im Ursprungsland der Probe über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der genetischen Untersuchung aufgeklärt worden sei und die betroffene Person daraufhin ihre Einwilligung erteilt habe. Wenn das inländische Labor Zweifel an der Zuordnung der Probe zu der betroffenen Person oder begründeten Verdacht auf ungenügende Aufklärung oder gar Missbrauch hat, dann ist die Untersuchung einer eingesandten Probe zu verweigern.

Neugeborenencreening

7. In vielen Ländern, so auch in Deutschland, werden Neugeborene systematisch auf genetisch bedingte und behandelbare Stoffwechselstörungen untersucht. Die betroffenen Kinder würden ohne die Diagnostik schwer erkranken, entwickeln sich jedoch bei sachgerechter Behandlung normal.

siehe Kapitel 1, 3, 9

Das Neugeborenencreening ist ein erfolgreiches Vorbild für die Anwendung einer Krankheitsfrüherkennung durch prädiktive Diagnostik. Reihenuntersuchungen auf andere genetische Krankheiten sollten sich am Neugeborenencreening orientieren.

8. Das Gendiagnostikgesetz rechnet das Neugeborenencreening zu den genetischen Reihenuntersuchungen. Dementsprechend hat seit Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes vor der Blutabnahme eine genetische Beratung der Eltern zu erfolgen. Säuglingsschwestern und Hebammen, die bisher die Blutabnahme vorgenommen haben, dürfen dies nicht mehr in eigener Zuständigkeit tun. Es gibt bereits Hinweise darauf, dass das Neugeborenencreening deshalb bei einem Teil der Neugeborenen unterbleibt. Dies kann zu lebenslanger Behinderung führen, die bei frühzeitiger Diagnose und entsprechender Therapie hätte verhindert werden können.

siehe Kapitel 9

Das Gendiagnostikgesetz sollte das Neugeborenencreening gesondert und den besonderen Umständen angemessen regeln. Die Person, die im Rahmen des Neugeborenencreening die Blutprobe entnimmt, z. B. die Säuglingsschwester oder Hebamme, sollte die Eltern über das Untersuchungsziel aufklären dürfen. Die Untersuchung sollte sodann davon abhängig sein, dass die Eltern schriftlich ihr Einverständnis erteilen. Wenn ein unauffälliger Befund erhoben wird, müssen die Eltern nicht mehr kontaktiert werden. Wenn der Befund dagegen auffällig ist, sollten die Eltern von dem verantwortlichen Arzt ausführlich aufgeklärt und genetisch beraten werden.

Monogene Krankheiten

9. Eine Reihe genetisch bedingter und grundsätzlich behandelbarer Krankheiten, die mit hoher Wahrscheinlichkeit im Laufe des Lebens auftreten, können prädiktiv diagnostiziert werden. Dazu gehören z. B. erbliche Formen von Darmkrebs, Brustkrebs, Eierstockkrebs und Schilddrüsenkrebs, die dominant erbliche Hypercholesterinämie oder die rezessiv erbliche Hämochromatose. In Deutschland werden Patienten mit diesen Krankheiten bisher nur unsystematisch und unvollständig erfasst. Wenn die genetische Diagnose nicht gestellt ist, können die Patienten nicht angemessen betreut werden.

siehe Kapitel 3

Im Gesundheitssystem sollten organisatorische Maßnahmen getroffen werden, um prädiktiv diagnostizierbare Krankheiten, die behandelbar sind, vor der Krankheitsmanifestation mit höherer Effizienz zu identifizieren, so dass die Betroffenen die Option zur Inanspruchnahme einer angemessenen ärztlichen Versorgung haben. Die Akademiengruppe empfiehlt, dass in Deutschland entsprechende Forschungsprogramme aufgelegt werden.

10. Die Diagnostik, Behandlung und langfristige Versorgung von Patienten mit genetisch bedingten und grundsätzlich behandelbaren Krankheiten sowie ihrer Familien erfordert spezielle Fachkenntnisse und eine sektorübergreifende Versorgung. Diese Strukturierung ist im föderalen und sektoralen Gesundheitssystem Deutschlands bisher nicht hinreichend gegeben.

siehe Kapitel 3, 5

Für die unter Nr. 9 beispielhaft genannten Krankheiten und weitere Krankheiten, bei denen für die Versorgung der betroffenen Personen besondere Fachkunde erforderlich ist, sollten mehr Fachärzte für Humangenetik weitergebildet, die genetische Kompetenz von Fachärzten der relevanten klinischen Gebiete verbessert und eine adäquate Anzahl interdisziplinärer und überregionaler Kompetenzzentren eingerichtet werden.

11. Die technologische Entwicklung der genetischen Analyseverfahren wird es in Zukunft in Analogie zum Neugeborenen Screening ermöglichen, durch Reihenuntersuchungen das Risiko gesunder Personen für genetisch bedingte oder mitbedingte Krankheiten zu identifizieren, die behandelbar sind. Hierzu liegen erste Erfahrungen aus dem Ausland vor.

siehe Kapitel 3, 5

Die Akademiengruppe regt Forschungsprojekte an, um die Voraussetzungen und Kriterien zu ermitteln, die in Deutschland für eine Ausweitung des Angebots von genetischen Reihenuntersuchungen erfüllt sein müssen.

12. Gesunde Personen bzw. Paare können vor Eintritt einer Schwangerschaft zur Beurteilung des gesundheitlichen Risikos eigener Kinder besonders daran interessiert sein zu erfahren, ob sie Anlageträger für irgendeine rezessiv erbliche Krankheit sind, selbst wenn es in ihren Familien noch keinen Indexfall für eine derartige Krankheit gibt. Eine solche Heterozygotenuntersuchung stellt für unsere Gesellschaft eine neue Situation mit weitreichenden ethischen und sozialen Implikationen dar.

siehe Kapitel 5

Systematische Heterozygotenuntersuchungen im Hinblick auf gesundheitliche Risiken für die Kinder der untersuchten Personen sollten vorerst nur im Rahmen von Forschungsprojekten durchgeführt werden. Sie sollten eingebettet sein in eine medizinische, ethische und soziale Begleitforschung, um Erfahrungen über die persönlichen und gesellschaftlichen Auswirkungen zu gewinnen.

13. Bevor prädiktive genetische Diagnostik in das Gesundheitssystem integriert werden kann, müssen Belege für ihre Wirksamkeit und Wirtschaftlichkeit vorliegen. Dazu gehören der Patientennutzen, der sich aus der Diagnostik und der anknüpfenden Prävention und Versorgung ergibt, sowie die dazugehörigen Kosten.

siehe Kapitel 4, 5, 7

Parallel zur genetischen Grundlagenforschung sollten in wissenschaftlichen Begleitprojekten Belege, die die Wirksamkeit der prädiktiven genetischen Diagnostik prüfen und die Wirtschaftlichkeit berücksichtigen, erarbeitet werden.

14. Das Gendiagnostikgesetz stuft die Schweigepflicht gegenüber dem Patienten ohne Ausnahme höher ein als die ärztliche Fürsorgepflicht gegenüber den Verwandten, die unter Umständen ein hohes Risiko für eine behandelbare monogen bedingte Krankheit besitzen. Der Arzt hat

keine Möglichkeit zu überprüfen, ob die von einer genetischen Krankheit betroffene Person die Information und die ärztliche Empfehlung zu einer Beratung an ihre Verwandten weitergegeben hat. Der Arzt sollte im Einzelfall abwägen, welches der beiden Rechtsgüter höher einzustufen ist: die Schweigepflicht oder die Fürsorgepflicht.

siehe Kapitel 8, 9

In sehr konkreten Fällen und bei klarem medizinischem Nutzen sollte der Arzt erwägen, selber die Risikopersonen unter den Verwandten eines Patienten mit einer behandelbaren erblichen Krankheit in angemessener Weise auf ihr Risiko hinzuweisen und ihnen eine genetische Beratung anzuraten. Die Akademienengruppe empfiehlt, § 11 Abs. 3 GenDG in diesem Sinne zu modifizieren.

15. Das Gendiagnostikgesetz untersagt in § 15 Abs. 2 die vorgeburtliche Diagnostik des Embryo bzw. des Fetus auf eine Erkrankung, die „nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht“. Die Formulierung des Gesetzes ist unverständlich. Es ist nicht sinnvoll, den Ausbruch einer Krankheit mit „dem allgemeinen Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik“ in Zusammenhang zu bringen. Oft lassen sich diskrete, klinisch noch nicht relevante Symptome einer späteren Krankheit bereits vor dem 18. Lebensjahr feststellen. Die Formulierung von § 15 Abs. 2 erweckt den Eindruck, der Gesetzgeber wollte eine vorgeburtliche genetische Untersuchung einer spät manifesten Krankheit nicht mehr untersagen, sobald es mit feineren Analysemethoden gelungen ist, das Auftreten der Krankheit sehr früh zu objektivieren. Es ist eine Erfahrung aus der genetischen Beratung, dass wegen des erhöhten Risikos für eine spät manifeste Krankheit vorgeburtliche genetische Untersuchungen von Schwangeren ohnehin nur selten gewünscht werden.

siehe Kapitel 3, 9

§ 15 Abs. 2 GenDG sollte wegen der unscharfen Definition des Erkrankungsalters gestrichen werden.

16. In § 12 Abs. 1 Nr. 1 schreibt das Gendiagnostikgesetz vor, dass die verantwortliche ärztliche Person die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen grundsätzlich zehn Jahre nach der Untersuchung zu vernichten hat. Vor Ablauf der 10-Jahres-Frist kann allerdings nicht immer beurteilt werden, welche Bedeutung ein bestimmter genetischer Befund für die betroffene Person zu einem späteren Zeitpunkt haben kann. Genetische Befunde sind oft auch für Familienangehörige relevant. Sie wären, falls die früher erkrankte Person (Indexfall) verstorben ist, sogar unwiederbringlich verloren. Es ist im Übrigen eine wiederkehrende Erfahrung in der humangenetischen Praxis, dass früher untersuchte Personen oder ihre Familienangehörigen nicht selten noch jenseits von 10 Jahren ihren erhobenen genetischen Befund erfragen, weil sich neue Gesichtspunkte ergeben haben.

siehe Kapitel 9

Die Ergebnisse der genetischen Diagnostik sollten im Interesse der Ratsuchenden selbst und der Familienangehörigen wie bisher ohne eine konkrete Frist aufbewahrt werden dürfen.

Multifaktorielle Krankheiten

17. Die meisten der häufig auftretenden Erkrankungen, wie z. B. Diabetes mellitus, Hypertonie oder Arteriosklerose, entstehen durch ein komplexes Zusammenwirken von genetischen Faktoren und äußeren Einflüssen. Die Entstehung dieser multifaktoriellen Krankheiten kann durch genetische Faktoren nur zum Teil erklärt werden. Auch wenn eine Reihe von Genvarianten, die zum Krankheitsrisiko beitragen, schon bekannt sind, ist festzustellen, dass die wissenschaftlichen Voraussetzungen für eine valide prädiktive genetische Diagnostik gegenwärtig nicht erfüllt und die daraus resultierenden klinischen und gesundheitsökonomischen Konsequenzen noch nicht hinreichend geklärt sind.

siehe Kapitel 2, 3, 5

Die vollständige Sequenzierung des Genoms von gut definierten Patientengruppen mit genetisch komplexen Krankheiten im Vergleich mit gesunden Personen eröffnet die Möglichkeit, alle krankheitsrelevanten Unterschiede in der DNA-Sequenz zu identifizieren. Diese Forschungsstrategie kann die genetischen Beiträge zu multifaktoriellen Krankheiten aufdecken helfen. Die Schwierigkeit bei der Interpretation solcher, außerordentlich umfangreicher Datensätze besteht darin, krankheitsrelevante Unterschiede von irrelevanten Unterschieden abzugrenzen. Die Akademiengruppe empfiehlt, entsprechende systematische Forschungsprogramme in Deutschland verstärkt aufzulegen.

18. Von der Entdeckung einer Assoziation zwischen Genen und einer Erkrankung bis zur Verbesserung der Gesundheit („Translation“) ist es ein weiter Weg. Bevor eine breite Anwendung einer bestimmten prädiktiven genetischen Diagnostik angezeigt ist, muss für die in Frage stehende Krankheit eine effektive Prävention bzw. Therapie existieren und ein zuverlässiges Diagnoseverfahren entwickelt werden. Der Patient muss vor dem Test und nach Vorliegen des Ergebnisses sachgerecht beraten und das Ergebnis muss abgesichert werden. Für das gesamte Verfahren müssen ausreichende Fachkapazitäten vorhanden sein.

siehe Kapitel 5

Die Akademiengruppe empfiehlt, neben der Grundlagenforschung auch die translationale Forschung zu fördern. Darüber hinaus sollten medizinische Leitlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik entwickelt werden.

„Direct-to-Consumer“-Tests (DTC)

19. Genetische Tests, wie sie gegenwärtig direkt über das Internet angeboten werden – sogenannte DTC-Tests („Direct to Consumer“-Tests) –, haben größtenteils eine unsichere wissenschaftliche Grundlage und erfüllen in der Regel nicht die Anforderungen einer angemessenen genetischen Beratung. Das untersuchende Labor kann auch nicht überprüfen, ob die eingesandte DNA-Probe tatsächlich von der Person stammt, die den Untersuchungsauftrag erteilt hat.

siehe Kapitel 5

DTC-Tests („Direct to Consumer“-Tests) sollten nicht zugelassen werden, weil sie die Anforderungen an eine medizinisch und ethisch akzeptable prädiktive genetische Diagnostik nicht erfüllen.

20. Bei DTC-Tests bestehen die gleichen Gefahren wie bei der Werbung für verschreibungspflichtige Arzneimittel, die außerhalb der Fachkreise aus guten Gründen verboten ist.

siehe Kapitel 5

Wie für verschreibungspflichtige Arzneimittel sollte für prädiktive Gentests ein Werbeverbot gesetzlich verankert werden.

Information der Allgemeinheit und ärztliche Fortbildung

21. Die Möglichkeiten der genetischen Analyse werden in der Zukunft für eine zunehmende Zahl von Menschen Bedeutung erlangen, insbesondere im Hinblick auf die Krankheitsprävention.

siehe Kapitel 2, 3, 5

Die Bevölkerung sollte über die Möglichkeiten und Grenzen der genetischen Medizin einschließlich der prädiktiven genetischen Diagnostik fortlaufend sachlich informiert werden. Insbesondere in den Schulen sollten die neuen Erkenntnisse der Vererbungsforschung vermittelt werden.

22. Die Ärzte sind in der Vergangenheit in ihrer Aus- und Weiterbildung größtenteils nicht hinreichend mit der Bedeutung der Genetik in der Medizin vertraut gemacht worden. Der betreuende Arzt muss bei seinen Patienten jedoch familiäre Erkrankungsrisiken erkennen können.

siehe Kapitel 3, 5

Die Akademiengruppe empfiehlt, Ärzte durch spezielle Maßnahmen in der genetischen Medizin fortzubilden. Sie müssen in der Lage sein, Hochrisikopersonen für behandelbare erbliche Krankheiten zu erkennen und an Spezialisten zur Beratung, Diagnostik und Betreuung zu überweisen.

Inhaltsübersicht der Langfassung

- 1 Einleitung
- 2 Genetische und epigenetische Grundlagen von Gesundheit und Krankheit
- 3 Medizinischer Kontext genetischer Diagnostik
- 4 Quantifizierung von Risiken
- 5 Die Zukunft der Humangenomforschung: Bedeutung für die prädiktive Diagnostik
- 6 Die EuroGentest-Erhebung genetischer Reihenuntersuchungen in Europa
- 7 Gesundheitsökonomische Aspekte
- 8 Medizinethische Aspekte
- 9 Das deutsche Gendiagnostikgesetz
- 10 Literatur
- 11 Abkürzungsverzeichnis
- 12 Glossar
- 13 Anhang

**Deutsche Akademie der Naturforscher
Leopoldina - Nationale Akademie der Wissenschaften**
Emil-Abderhalden-Straße 37
06108 Halle (Saale)
Tel.: (0345) 472 39-0
Fax: (0345) 472 39-19
E-Mail: leopoldina@leopoldina.org

Berliner Büro:
Reinhardtstraße 14
10117 Berlin

**acatech - DEUTSCHE AKADEMIE DER
TECHNIKWISSENSCHAFTEN**
Residenz München, Hofgartenstraße 2
80539 München
Tel.: (089) 5 20 30 9-0
Fax: (089) 5 20 30 9-9
E-Mail: info@acatech.de

Hauptstadtbüro:
Unter den Linden 14
10117 Berlin
Tel.: (030) 20 63 09 6-0

Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften
Jägerstraße 22/23
10117 Berlin
Tel.: (030) 20370-0
Fax: (030) 20370-0
E-Mail: bbaw@bbaw.de

Union der deutschen Akademien der Wissenschaften
Geschwister-Scholl-Straße 2
55131 Mainz
Tel.: (06131) 218528-0
E-Mail: info@akademienunion.de