

Deutscher Bundestag ■ Wissenschaftliche Dienste

Gendiagnostik: Anwendungen, Entwicklungen und Regelungsbedarf

Gentests gewinnen zunehmend an Bedeutung. Ihre Zahl ist von 1996 bis 2004 ständig gestiegen und lag 2004 bei gut 300.000 Analysen. Zudem weisen Gentests einige Besonderheiten gegenüber anderen medizinischen Tests auf. Daher hat es in der Vergangenheit mehrere politische Initiativen gegeben, ein Gentest- bzw. **Gendiagnostikgesetz** zu verabschieden, zuletzt mit einem Gesetzentwurf der Bundestagsfraktion Bündnis 90/Die Grünen (BT-Drs. 16/3233). Auch im Koalitionsvertrag von CDU, CSU und SPD wird eine gesetzliche Regelung in Aussicht gestellt. Am 7. November findet eine Anhörung im Gesundheitsausschuss des Deutschen Bundestages zur Gendiagnostik statt. In der Schweiz, Norwegen und Österreich gibt es bereits entsprechende Gesetze.

Stand der Anwendungen von Gentests

Gentests werden in erster Linie in der Medizin und in der Kriminalistik eingesetzt. Die Gene eines Ungeborenen können mit einer Fruchtwasser-, Nabelschnurblut- oder Mutterkuchenprobe auf Erbkrankheiten - etwa das Down-Syndrom, Muskelatrophie oder Hämophilie - untersucht werden (**pränataler Gentest**). Weiterhin ist es bei einer künstlichen Befruchtung möglich, einen Gentest am Embryo durchzuführen, bevor er in die Gebärmutter eingesetzt wird (**Präimplantationsdiagnostik**). Dies ist jedoch in Deutschland laut Embryonenschutzgesetz verboten. Nach der Geburt werden Gentests zur Diagnose von Krankheiten, z. B. einer Milchzuckerunverträglichkeit, eingesetzt (**diagnostischer Gentest**). Mit solchen Tests kann man auch bei Erkrankungen mit mehreren Therapien wie Krebs die wirksamste ermitteln. Ebenso kann ein Gentest auch ohne Symptome zur Vorsorge durchgeführt werden (**prädiktiver Gentest**). Dies geschieht z. B. bei Erkrankungen mit erblicher Komponente, etwa um das Risiko einer Thrombose (Blutgerinnsel) abzuklären. Überdies werden Gentests angewandt, um Straftäter zu überführen (**forensischer Gentest**). Weiterhin lässt sich mit den Tests der leibliche Vater eines Kindes ermitteln (**Vaterschaftstests**). Derzeit sind etwa 3.500 Veränderungen in einem Gen bzw. Genabschnitt bekannt, die Krankheiten auslösen können (**monogenetische Erkrankungen**). Die meisten dieser Krankheiten sind sehr selten. Daher werden längst nicht für alle Tests angeboten. 2006 gab es in Deutschland für 678 Krankheiten entsprechende Analysen. Es wird jedoch erwartet, dass ihre Zahl weiter zunimmt. Dem gegenüber sind bei komplexen Erkrankungen bisher nur wenige relevante Genveränderungen bekannt: Z. B. sind Herz-Kreislauferkrankungen, Krebs, Diabetes und Demenzerkrankungen weder rein erblich bedingt noch liegt der genetische Beitrag in nur einem veränderten Gen. Außerdem kommen Risikofaktoren wie Lebensstil, Ernährung und Umwelteinflüsse hinzu (**multifaktorielle Erkrankungen**). Der häufigste in Deutschland durchgeführte Gentest für eine multifaktorielle Erkrankung betrifft das Thromboserisiko: Er zeigt eine Veränderung im Gen für den Gerinnungsfaktor-V-Leiden auf. Rauchen und die Anti-Baby-Pille zählen jedoch ebenso zu den Risikofaktoren. Erweist sich das genetische Risiko als erhöht, kann der Betroffene seinen Lebensstil in der Weise verändern, dass seine persönliche Erkrankungsgefahr so gering wie möglich ist. Ein weiteres Beispiel für einen Gentest bei einer multifaktoriellen Erkrankung ist die Erbgutanalyse zur Abklärung des Osteoporoserisikos.

Besondere Charakteristika von Gentests

Wenn bereits Symptome bestehen, können Gentests dazu beitragen, die richtige Diagnose zu stellen. Prädiktive Tests liefern dem gegenüber meist nur eine **Wahrscheinlichkeitsaussage**. Zudem

kann der Zeitpunkt des Krankheitsausbruchs in der Regel nicht vorhergesagt werden. So besagt ein positiver Gentest für Chorea Huntington, dass die Nervenerkrankung im Laufe des Lebens tatsächlich ausbrechen wird. Ein positiver Befund eines Brustkrebsgentests bedeutet, dass der Betroffene mit einer Wahrscheinlichkeit von 40 bis 80 Prozent einen Tumor entwickelt. Bei einem positiven Gentest auf die Eisenspeicherkrankheit (Hämochromatose), die zu schweren Organschäden führt, entwickelt maximal jeder zweite, mindestens aber jeder zwanzigste zu Lebzeiten Symptome. Allerdings können die Organschäden mit regelmäßigem Aderlass verhindert werden.

Der **Umgang mit der Unsicherheit** bei prädiktiven Tests kann Betroffene und deren Angehörige einerseits psychisch stark belasten. Andererseits kann der Erkrankung mit dem Wissen um ein entsprechendes Risiko in einigen Fällen wirksam vorgebeugt werden. So werden Gentests umso häufiger in Anspruch genommen, je mehr Präventionsmaßnahmen und Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen.

Humangenetiker fordern aufgrund der Unsicherheit, die mit den Ergebnissen von Gentests einhergeht, eine umfassende **genetische Beratung** der Betroffenen vor dem Test, die bisher aber nur bei der Familienplanung und Schwangerschaftsvorsorge fester Bestandteil des Leistungskataloges der gesetzlichen Krankenkassen ist. Dies schlägt sich in der Entwicklung der Gendiagnostik nieder: Während die Zahl des Gentests von 1996 bis 2004 zugenommen hat, ist die Zahl der Beratungen im gleichen Zeitraum nicht in der gleichen Weise gestiegen.

Regelungsbedarf in der Diskussion

In der Diskussion um ein Gendiagnostikgesetz geht es in erster Linie um Risiken und Nutzungsmöglichkeiten prädiktiver Gentests. Vielfach wird eine Regelung gefordert, die eine **Diskriminierung** und Stigmatisierung des Betroffenen als „Quasi-Kranker“ aufgrund eines Gentest-Befundes verhindert. Ohne ein solches Verbot, so die Befürchtungen, könnte ein Ausschluss vom Versicherungsschutz (Lebens-, Pflege- und Krankenversicherungen) erfolgen oder die Durchführung eines Gentests zur Vorbedingung für ein Beschäftigungsverhältnis gemacht werden. Bislang existiert eine freiwillige Selbstverpflichtungserklärung der privaten Versicherungswirtschaft, wonach Gentests bis 2011 nicht zur Voraussetzung eines Vertragsabschlusses gemacht werden. Das österreichische Gentechnik-Gesetz verbietet es Arbeitgebern, Gentests von Arbeitssuchenden oder Arbeitnehmern zu verlangen.

Auch das Recht auf **(gen)informationelle Selbstbestimmung** wird im Zusammenhang mit Gentests diskutiert. Gemeint ist hier die Kenntnis der eigenen genetischen Konstitution („Recht auf Wissen“). Gleichzeitig soll aber auch die Möglichkeit eines „Rechtes auf Nichtwissen“ eingeräumt werden. Dies wird damit begründet, dass prädiktive Gentests nur eine Wahrscheinlichkeitsaussage über das Eintreten einer Krankheit liefern und somit der Betroffene zwischen dem Nutzen und den eventuellen Belastungen infolge des Wissens abwägen muss. Eine umfassende **genetische Beratung** wird hierfür als Voraussetzung angesehen. Problematisch ist weiterhin, dass genetische Daten automatisch auch Aussagen über die Erbanlagen der Familienangehörigen liefern. So kann etwa ein Familienmitglied einen Test durchführen wollen, während ein anderes dieses mit Verweis auf sein Recht auf Nichtwissen ablehnt.

Im Kern der Diskussion steht auch die Einhaltung von **Qualitätsstandards**, auch deshalb, weil immer mehr Unternehmen Gentests über das Internet anbieten. Bei solchen Internet-Tests wird ein Abstrich der Mundschleimhaut an ein Labor gesandt und das Ergebnis per Post übermittelt. Um zu vermeiden, dass die Befunde ohne fachliche Qualifikation und die Ergebnisse ohne Aufklärung übermittelt werden, wird gefordert, dass nur Ärzte oder qualifizierte Fachärzte Tests in Auftrag geben und den Befund erläutern dürfen. Weiterhin existieren Vorschläge, bestimmte Mindeststandards bei der Durchführung vorzugeben und Gentests an medizinische Zwecke zu binden, um einer „Wellness-Diagnostik“ entgegen zu wirken. Es wurde ferner angeregt, eine unabhängige Ethik-Kommission mit der Kontrolle der Standards zu beauftragen. Möglich wäre auch ein Zulassungsverfahren für Gentests oder entsprechende Labore, um Mindeststandards sicherzustellen.

Quellen und weiterführende Literatur:

- Propping, Peter; u. a. (2006). Prädiktische genetische Testverfahren. DRZE.
- Müller, Hansjakob (2005). Gentests. Antworten und Fragen aus der medizinischen Praxis. S. Karger Verlag.
- Schmidtke, Jörg et al. (2007). Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung. Forschungsberichte der Interdisziplinären Arbeitsgruppen der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften, Berlin.
- Steinhoff, Christine (2004). Gentests. Der aktuelle Begriff. Wissenschaftliche Dienste des Deutschen Bundestages, 15.06.2004, Berlin.

Verfasserinnen: Dipl.-Chem. Susanne Donner, Praktikantin Laura Weißwange, Fachbereich WD8, Umwelt, Naturschutz und Reaktorsicherheit, Bildung und Forschung