

978-3-476-02249-3 Fuchs; Forschungsethik
© 2010 Verlag J.B. Metzler (www.metzlerverlag.de)



J.B.METZLER

5. Genetische Forschung am Menschen

Die genetische Forschung am Menschen ermöglicht einen in seiner Dimension neuartigen Einblick in eine grundlegende Konstitution des Menschen. Die Frage nach der genetischen Ausstattung und ihrer Bedeutung für das Individuum spielt mittlerweile in vielen Anwendungsbereichen eine zunehmend große Rolle. So beziehen beispielsweise die Medizin und die Psychologie in ihre Diagnose, aber vor allem auch in ihre Prognose, das Genom mit ein. Daneben spielen genetische Untersuchungen auch in kommerzieller Absicht eine große Rolle. Dass diese Entwicklungen in der Genomforschung unser Verständnis vom Menschen im Allgemeinen, aber auch unser Selbstverständnis prägen können, zeigen Fragen wie, ›Ist der Mensch durch seine Gene bereits vollständig determiniert?‹ ›Was wissen wir über einen Menschen, wenn wir sein Genom kennen?‹ ›Gibt es schlechte bzw. gute Gene?‹ Insbesondere das Human Genome Project (HGP), das die vollständige Sequenzierung des menschlichen Genoms zum Ziel hatte, hat diese Fragen konkretisiert. Zwar verspricht die in diesem Zusammenhang zuweilen verwendete Bezeichnung ›Entschlüsselung des menschlichen Lebens‹ mehr als die allein durch die Sequenzierung gewonnenen Erkenntnisse leisten können, die auf diese Weise gewonnenen Ergebnisse stellen aber einen notwendigen ersten Schritt für die Aufklärung der Rolle des menschlichen Genoms im Hinblick auf operationalisierte Phänotypen dar. Welche ethischen Aspekte durch die genetische Forschung am Menschen berührt sein können, wird im vorliegenden Artikel entfaltet. Dafür wird zunächst kurz die Geschichte des HGPs skizziert, die damit verbundenen gesellschaftlichen Implikationen benannt (5.1), um dann mögliche ethische Fragestellungen anhand neuerer konkreter Genomforschungsprojekte darzustellen (5.2). Das abschließende Kapitel vermittelt einen Ausblick auf mögliche Entwicklungen sowie die Grenzen der Genomforschung (5.3).

5.1 Die Sequenzierung des menschlichen Genoms

Der heutige Stand in der Genomforschung ist das Resultat langjähriger Vorarbeit: Vor etwa 150 Jahren wurden die Mendelschen Gesetze der Vererbung aufgestellt und dienten nach ihrer Wiederentdeckung Anfang des 20. Jahrhunderts der Aufklärung von Vererbungsmechanismen in der sogenannten ›Stammbaumforschung‹. 1944 wurde die DNA als Träger der Erbinformation von Avery et al. an Bakterien entdeckt, 1953 ihre molekulare Struktur von Watson und Crick aufgedeckt und in der Folge wurden von unzähligen Forschern die molekularen Prozesse zwischen der genetischen Information und der Ausbildung von Merkmalen analysiert sowie Sequenzierungsmethoden entwickelt. Hierbei stellte auch die Frage nach der ›Entschlüsselung‹ des menschlichen Genoms ein wichtiges Forschungsdesiderat dar. Um hier Fortschritte zu erzielen, wurde nach etwa zehnjähriger Vorarbeit Anfang der 1990er Jahre unter der Beteiligung internationaler Partner das Humangenomprojekt (*Human Genome Project*, HGP) ins Leben gerufen, dessen Leitung der amerikanische Genetiker Francis Collins übernahm. Ziel dieses großen Projekts war die Sequenzierung und vollständige Kartierung des menschlichen Genoms sowie die Identifizierung der einzelnen Gene. Um eine Übervorteilung kleinerer Projektpartner zu vermeiden, wurden 1996 mittels eines internationalen Abkommens, der sogenannten Bermuda-Konvention, alle Partner des HGP dazu verpflichtet, ihre Sequenzdaten unmittelbar zu veröffentlichen und über das Internet weltweit zugänglich zu machen. So hatten alle Partner – unabhängig

davon, wie viel Ressourcen sie selber in das Projekt einfließen lassen konnten – auf die erzielten Ergebnisse Zugriff. Während innerhalb des HGP's damit ein Prinzip der Kooperation und der Konkurrenzvermeidung verfolgt wurde, stieg der amerikanische Molekularbiologe Craig Venter durch die Etablierung einer privat finanzierten Forschergruppe mit in den Wettbewerb um die Genomsequenzierung ein: Nachdem er schon 1992 die private Forschungsgesellschaft ›The Institute for Genomic Research‹ (TIGR) gegründet hatte, rief er 1998 zusammen mit einem Hersteller von Sequenzierungsautomaten die Firma Celera Genomics ins Leben, um die Sequenzanalyse des menschlichen Genoms früher als das öffentliche Sequenzierungskonsortium des HGP fertigzustellen. Als Zielmarke setzte er das Jahr 2000. Durch diese Ankündigung motiviert, erfuhr das öffentliche HGP eine Erhöhung der Förderungsmittel. So konnten Ende 1999 die Forscher des HGP die nahezu vollständige Sequenzanalyse des ersten menschlichen Chromosoms veröffentlichen. Es handelte sich um das Chromosom 22 mit etwa 34 Mio. Basenpaaren. Am 26. Juni 2000 präsentierten sowohl Craig Venter als auch Francis Collins ihre jeweils ersten Versionen der menschlichen Genomsequenz. Anfang Februar 2001 erschienen in den Zeitschriften *Nature* und *Science* getrennt die dazugehörigen Publikationen beider Gruppen. Die noch fehlenden Gensequenzen sollten binnen drei Jahren nachgereicht werden. Das öffentliche Sequenzierkonsortium kam dieser Verpflichtung mit der Veröffentlichung des Abschlusses der Sequenzanalyse im April 2003 nach, während Craig Venter von der Fertigstellung seiner Arbeitsversion im Jahr 2002 Abstand nahm. Im Oktober 2004 wurde das Ergebnis des internationalen HGP in *Nature* veröffentlicht, womit die angesetzte Laufzeit von etwa 15 Jahren eingehalten wurde (Hucho et al. 2005, 28 ff.).

In dem Wettlauf um die Sequenzierung des menschlichen Genoms drückt sich das große Interesse der kommerziellen Forschung an diesem Feld aus. Dies resultiert vor allem aus den möglichen Anwendungsfeldern, die sich aus der zunächst grundlagenorientierten Wissenschaft im Weiteren ergeben. So wird die kommerzielle Verwertung der Ergebnisse der Genforschung in Anbetracht der umfangreichen *funktionellen* Genomanalyse, mit deren Methoden einzelne Gene identifiziert und deren Bedeutung für den Gesamtorganismus untersucht werden, vermutlich weiter steigen (vgl. Abels 2003, 18; s. auch Abschnitt 5.2).

5.1.1 Ziele der Humangenomforschung

Ein zentrales Ziel des Humangenomprojekts war die vollständige Entschlüsselung der Basenabfolge auf allen Chromosomen des menschlichen Genoms. Dazu gehören in erster Linie die Sequenzanalyse und die darauf basierende Erstellung von Gen- und Chromosomenkarten. Man spricht in diesem Zusammenhang von *struktureller Genomik*, deren Ziel vor allem das Sammeln und Aufbereiten von genetischen Daten ist. Das auf diesem Weg gewonnene menschliche ›Standardgenom‹ wurde aus einer Vielzahl von individuellen Genomsequenzen verschiedener Menschen generiert. Es dient für die weitere Forschung als Bezugswert, an dem die Konstanz bzw. Variationsbreite von Genomen verschiedener Personen gemessen werden kann. Komplementiert wird die Entschlüsselung durch die sog. *funktionelle Genomik*. Mit der Sequenzierung des Genoms von Tieren werden z. B. strukturell ähnliche und funktionell äquivalente Gene als Referenzen gewonnen, die für das Verständnis der Funktionen menschlicher Gene hilfreich sein können (zur Übertragbarkeit von Tierversuchen auf den Menschen s. Kap. II.3.1).

Die mit hohem finanziellen Aufwand verbundene Durchführung des Humangenomprojekts legitimierte sich in der Öffentlichkeit nicht zuletzt durch die Aussicht auf neue Diagnostik- und Therapiemöglichkeiten, die auf der Grundlage der Genomdaten für genetisch bedingte Krankheiten entwickelt werden sollen. Durch diesen praktischen Bezug kann die molekulare Humangenomforschung als ein Feld verstanden werden, das zwischen Grundlagen- und anwendungsorientierter Forschung angesiedelt ist. Dies wirft allerdings Fragen auf: Was wollen wir wissen und wozu? Ist der Grundlagenforscher für seine Forschungsinhalte und die daraus resultierenden Forschungsergebnisse im Hinblick auf deren mögliche Anwendung verantwortlich? Kann von ihm verlangt werden, dass er die Folgen seiner Entdeckungen voraussieht? Die Frage, ob Grundlagenforscher für die Folgen einer Nutzung ihrer Erkenntnisse verantwortlich sind, ist seit jeher ein wichtiges Thema der Forschungsethik. Die lange Zeit geltende Einschätzung, biologische Grundlagenforschung sei weitgehend zweckfrei bzw. geschehe nur um ihrer selbst willen, erscheint heute ebenso wie die Unterscheidung in rein wissenserzeugende einerseits und anwendungsorientierte Wissenschaften andererseits nicht mehr ohne Weiteres haltbar. Aus den Ergebnissen zahlreicher Untersuchungen der Grundlagenforschung lässt sich eine Vielzahl neuer Handlungsmöglichkeiten ableiten, die aus ethischer Perspektive sowohl als wünschenswert wie auch als problematisch bewertet werden können. Zwar ist von einem Forscher offensichtlich kaum zu verlangen, dass er alle Folgen, die sich durch die Anwendung des von ihm generierten Wissens durch Dritte ergeben, voraussieht, doch bedeutet dies nicht, dass Grundlagenforschung in einem moralisch neutralen Raum geschieht (Gethmann/Thiele 2008, 512 ff.). Diese Auffassung spiegelt sich auch in der ethischen Begleitforschung der Genomforschung wider.

5.1.2 Ethische, rechtliche und soziale Implikationen der Humangenomforschung

Die genetische Ausstattung gehört zur grundlegenden Konstitution eines Individuums. Auch wenn heute aufgrund vielfältiger wissenschaftlicher Erkenntnisse nicht mehr davon ausgegangen werden kann, dass der Mensch durch seine Gene vollständig determiniert ist, gewinnt man mit der Einsichtnahme in das menschliche Genom individuelle Daten, die auch das menschliche Selbstverständnis betreffen können. Im Hinblick auf diese Auswirkungen riefen das U.S. Department of Energy (DOE) und die National Institutes of Health (NIH) schon zu Beginn des HGP das Ethical, Legal, and Social Issues Program (ELSI) ins Leben. Zentrales Ziel dieses Programms war es, die möglichen gesellschaftlichen Konsequenzen, die aus den Ergebnissen des HGP resultieren, zu analysieren. 3 bis 5% des jährlichen Budgets des HGP flossen in die Untersuchung ethischer, rechtlicher und sozialer Implikationen. Behandelt wurden dabei beispielsweise Fragen, die den vertrauensvollen Umgang mit genetischen Informationen betreffen. Wer soll Zugang zu den genomischen Daten eines Individuums haben und wie lässt sich Privatsphäre schützen? Wie können Informationen über die Konstitution des eigenen Genoms das Individuum oder sein soziales Umfeld beeinflussen? Darüber hinaus wurden die Möglichkeiten und Grenzen neuer Methoden diskutiert, die die Validität der Aussagen genetischer Testverfahren und die Interpretation der Ergebnisse betreffen. Als weiterer klärungsbedürftiger Punkt wurde ausgewiesen, ob ein Testverfahren auf Krankheiten durchgeführt werden sollte, wenn eine adäquate Therapieform fehlt (ausführliche Informationen erhält man

unter http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/elsi/elsi.shtml, 8.2.2010). Die inhaltlichen Aspekte, mit denen sich ELSI auseinandergesetzt hat, dienen inzwischen als Grundlage und Leitfaden für viele medizinethische Projekte.

Die UNESCO verabschiedete im November 1997 die *Allgemeine Erklärung über das menschliche Genom und Menschenrechte*, die in vielen Mitgliedstaaten als Richtlinie für die Genomforschung betreffende Gesetzgebung maßgeblich ist. Gemäß dieser Erklärung ist ein zentrales Anliegen der UNESCO, den naturwissenschaftlichen Fortschritt und damit verbundene Handlungsmöglichkeiten zur Verbesserung der Gesundheit des einzelnen Menschen sowie der ganzen Menschheit zu fördern. Dabei soll aber gesichert sein, dass die Genomforschung die Menschenwürde, die Freiheit des Menschen und die Menschenrechte unbedingt achtet (UNESCO 1997).

Daher fordert die Erklärung, dass alle Menschen – unabhängig von ihrer genetischen Konstitution – und konstatiert die Nicht-Reduzierbarkeit des Menschen auf seine genetischen Eigenschaften. Werden die Erkenntnisse der Genomforschung nämlich in dem Sinne verabsolutiert, dass die Individualität eines Menschen nur auf seine genetische Ausstattung reduziert wird, lässt sich in einer solchen Art Genetifizierung (zum Begriff vgl. Lippmann 1991, 19) eine verkürzte Sichtweise erkennen, die in dem Verdacht steht, einen wesentlichen Kern des Menschen, nämlich seinen Charakter als Vernunftwesen, auszublenken. Das damit verbundene Menschenbild könnte zu Stigmatisierungen und Diskriminierungen führen. Ebenso spielt die Anerkennung der Vielfalt und Einzigartigkeit des Individuums eine wichtige Rolle. In der Erklärung der UNESCO wird explizit darauf hingewiesen, dass das Genom eines jeden Menschen individuelle Variationen aufweist, die u. a. auf Rekombinationen und Mutationen beruhen, die eine vorschnelle Standardisierung des menschlichen Genoms als problematisch erscheinen lassen und die Wechselwirkung mit Umweltbedingungen berücksichtigen. Bezüglich der Forschung am menschlichen Genom wird weiterhin das unbedingte Verbot des reproduktiven Klonens ausgesprochen, da es der Menschenwürde entgegenstehe, sowie gefordert, dass der Nutzen, der aus genomischer Forschung resultiert, allen Menschen zugänglich gemacht wird. Die Erklärung der UNESCO ist kein rechtliches Dokument, sondern als Vorbereitung für eine zukünftige internationale rechtliche Regelung zu verstehen und fällt damit unter das ›soft law‹, d. h. ihr kommt keine rechtliche Verbindlichkeit zu, sie hat aber dennoch politische Wirkung. In dem Dokument spiegeln sich einerseits die medizinischen Hoffnungen, andererseits die ethischen Bedenken wider, die mit der Forschung am menschlichen Genom verbunden sind. Die Vorsicht, zu der im Umgang mit der Forschung am menschlichen Genom gehalten wird, resultiert nicht zuletzt aus der geschichtlichen Erfahrung.

Im Zuge der genetischen Forschung rückte schon Anfang des 20. Jahrhunderts die gesellschaftliche Bedeutung der Erkenntnisse in den Fokus. So sah der aus heutiger Sicht wissenschaftlich problematische ›Forschungszweig‹ der Eugenik vor, den Anteil positiv bewerteter Erbanlagen in der Bevölkerung zu erhöhen, negativ empfundene Erbanlagen hingegen zu selektieren. Ein besonderes Augenmerk lag dabei auf ethnischen Unterschieden. Von sogenannten Instituten für Rassenhygiene wurden damals Verbote von Mischehen verhängt sowie wissenschaftlich nicht haltbare Theorien konstruiert und ethisch unzulässige Stigmatisierungen vorgenommen. Diese häufig ideologisch motivierten Hypothesen fanden unter dem Regime der Nationalsozialisten in Deutschland ihren grausamen Höhepunkt, indem sie der Legitimation für die systematische Vernichtung sogenannter ›niederer Rassen‹ diene. Nicht zuletzt diesen historischen Ereignissen ist die ethische Reflexion der Forschung am menschlichen Genom geschuldet.

5.2 Neue Projekte – Neue Probleme?

Nachdem die vollständige Sequenzierung des menschlichen Genoms gelungen ist, beginnt nun ein Forschungsabschnitt, der häufig als Post-Genom-Ära bezeichnet wird. Hier sind Fragen leitend wie solche nach der Bedeutung der Gene für den Organismus, nach der Interaktion des Genoms mit dem Proteom und der Einfluss der Umwelt auf das Genom. Eine grundlegende Methode zur Untersuchung derartiger Fragestellungen ist die Assoziation konkreter Merkmale mit bestimmten Genen, wofür eine Vielzahl gezielter genetischer Untersuchungen notwendig ist. Zwar ist die Erhebung genetischer Daten für den Probanden nicht invasiv und stellt damit keinen nennenswerten Eingriff in die körperliche Integrität dar, die Einsichtnahme in das Genom konkreter Personen kann aber weitreichende Konsequenzen haben, die einer ethischen Reflexion bedürfen. So können ethisch relevante Konzepte wie das Recht auf informationelle Selbstbestimmung, Privatheit, Stigmatisierungen etc. berührt sein. Dies soll im Folgenden an den Beispielen der Etablierung von Biobanken, der personalisierten Genomsequenzierungen und möglichen Folgen der frühzeitigen Kommerzialisierung der Ergebnisse der Genforschung veranschaulicht werden.

5.2.1 Etablierung von Biobanken am Beispiel Island

Von der Etablierung von *Biobanken*, in denen menschliche Körpersubstanzen mit individuellen Daten gesammelt und aufbereitet werden, erhofft man, eine Erklärung für die Ursachen bestimmter Krankheiten finden zu können. Hinweise ergeben sich bereits aus vielfach durchgeführten epidemiologischen Studien, in denen die Häufigkeit und Verteilung von Krankheiten in der Bevölkerung Schlüsse zwischen Umweltbedingungen und dem Auftreten von Krankheiten erlauben. Demgegenüber dringen heutige Forschungsvorhaben aber in eine andere Dimension vor, indem sie durch die Untersuchung der genetischen Konstitution auch Krankheitsfaktoren ausmachen, die im Gegensatz zu Umwelteinflüssen vom Nationalen Ethikrat als ›innere‹ Faktoren bezeichnet werden (vgl. Nationaler Ethikrat 2004, 32). Biobanken zeichnen sich dadurch aus, dass sie Proben von Körpersubstanzen, beispielsweise Blut, Gewebe oder Zellen, mit personenbezogenen Daten verknüpfen bzw. Proben und Daten so aufbewahren, dass sie verknüpft werden können. Für Forschungsprojekte, die die Bedeutung einzelner Gene für die Ausprägung von Merkmalen untersuchen, ist es zunächst notwendig, möglichst viele genetische Daten mit phänotypischen Ausprägungen zu korrelieren. Zu diesem Zweck haben sich breit angelegte Untersuchungen des Genoms in Form von sog. Reihenscreenings in der Forschungslandschaft etabliert. Biobanken, in denen außer genetischen Forschungsdaten auch phänotypische Merkmale gesammelt werden, finden sich in mehreren Ländern wie Großbritannien, Estland, Deutschland etc. (s. Kap. III.1.1). Da derartige Biobanken erst sehr langfristig wissenschaftlich relevanten Erkenntnisgewinn erzeugen, sind phänotyp-bezogene Datenbanken bspw. bezüglich bestimmter Krankheiten oder Merkmale weiter verbreitet und stellen ein wichtiges Instrument der Genforschung im Hinblick auf ihre klinische Anwendung dar (s. auch Abschnitt 5.2.3).

Definition: »Biobanken«

Unter Biobanken versteht man die systematische Sammlung und langfristige Aufbewahrung von Proben menschlicher Körpersubstanzen wie Gewebe, Blut, Zellen und DNA als materieller Träger genetischer Information sowie personenbezogenen Daten wie Krankengeschichte, Lebenswandel und -bedingungen der Spender. Das besondere Charakteristikum von Biobanken liegt in der *Verknüpfung* der auf verschiedene Weisen gewonnenen Daten und Informationen. Zum Zeitpunkt ihrer Etablierung ist in der Regel noch nicht absehbar, welche zukünftigen Erkenntnisse aus dieser Zusammenführung gewonnen werden können. Auch muss nicht grundsätzlich festgelegt sein, für welche Art von Forschung die Biobank genutzt wird. Vor allem für die biomedizinische Forschung stellen Biobanken eine grundlegende Infrastruktur dar, um Ursachen von Krankheiten zu untersuchen sowie neue therapeutische Methoden zu entwickeln (vgl. Engels 2003, 11 ff.).

Der Aufbau solcher Datenbanken betrifft eine Vielzahl ethisch und rechtlich relevanter Aspekte, die beispielsweise Menschenrechte, Eigentumsrechte, aber auch die häufig enge Verzahnung von akademischer und kommerzieller Wissenschaft berühren. Dies lässt sich besonders eindrücklich am Beispiel der Biodatenbank in Island nachzeichnen, die in dieser Form als die erste in Europa gilt: Seit 1998 wird in Island mit Zustimmung des Isländischen Parlaments von der Firma »deCODE« zu Forschungszwecken eine zentrale Datenbank aufgebaut, in der genetische und genealogische Daten sowie medizinische Unterlagen der isländischen Bevölkerung zusammengeführt werden. Erklärtes Ziel sind die Verbesserung bzw. Ermöglichung von Diagnostik und Therapie hereditärer Krankheiten und die qualitative Verbesserung des isländischen Gesundheitssystems. Aufgrund seiner geographischen Lage und Geschichte weist Island einige Besonderheiten auf, die es für ein solches Forschungsvorhaben prädestinieren: Zum einen lebt die heute rund 300.000 Personen umfassende Bevölkerung seit 1100 Jahren in relativer Abgeschlossenheit ohne nennenswerte Immigration, zum anderen hat das Führen von Ahnenbüchern bis heute eine lange Tradition, so dass Verwandtschaftsverhältnisse häufig bis ins 10. Jahrhundert verfolgt werden können. Darüber hinaus lässt sich auf gut geführte Patientenakten seit 1915 sowie eine seit dem Zweiten Weltkrieg geführte Gewebedatenbank für das Forschungsvorhaben zurückgreifen (vgl. Stefánsson 2000, 24 f.). In diesem Projekt soll die Erhebung neuer genetischer Daten und deren Abgleich mit den vorhandenen Informationen in einer sogenannten »Gesundheitsdatenbank« die Grundlage für die ätiologische Untersuchung von zunächst zwölf Krankheiten bilden. Zur Finanzierung des Vorhabens wurde mit dem Schweizer Pharmakonzern Hoffmann-LaRoche vertraglich geregelt, dass der Konzern sich durch eine finanzielle Beteiligung von ca. 200 Mio. US Dollar die Rechte an den daraus resultierenden Patenten, Diagnostika und Medikamenten sichert, wobei Island kostenfreien Zugriff darauf erhalten soll (vgl. Zoëga/Andersén 2000, 37 f.).

Am 17. Dezember 1998 wurde vom isländischen Parlament der kontrovers diskutierte »Act on Health Sector Database« erlassen, in dem die Etablierung und Verwaltung einer zentralen »Gesundheitsdatenbank« (HSD) festgelegt wurde. Die Gesundheitsdatenbank besteht aus bereits erhobenen bzw. neuen Daten aus Krankenakten, die von den Ärzten zum Zweck der Aufnahme in die zentrale HSD weitergegeben werden. Ein gutes Jahr später wurde der Firma deCODE eine bis zu zwölfjährige Lizenz zur kommerziellen Nutzung und Weiterverarbeitung dieser Daten erteilt und ihre Verwendung als Teil einer groß angelegten Studie erlaubt. Gemeinsam mit zwei weiteren – firmeneigenen – Datenbanken, die genetische und genealogische Daten umfassen, wird die HSD Teil einer größeren

Datenbank, die als *Genealogy Genotype Phenotype Resource* (GGPR) bezeichnet wird und alle Daten miteinander verknüpft. Das Projekt ist auf nationaler und internationaler Ebene umstritten, da bspw. die Kommerzialisierung der Forschung und der Umgang mit den Informationen isländischer Bewohner aus ethischer und rechtlicher Perspektive für problematisch gehalten wird. Das daher vielfach in Frage gestellte Projekt wurde von der isländischen Regierung mit der damit erhofften Verbesserung des Gesundheitssystems verteidigt. Als weitere Gründe wurden die mit der HSD einhergehende Digitalisierung der mit langer Tradition geführten Krankenakten sowie neue Arbeitsplätze in einem Hoch-Technologie-Sektor benannt (vgl. Merz/Gee/Sankar 2004, 1201 f.).

Häufig wird in diesem Zusammenhang diskutiert, inwieweit das Recht auf *informationelle Selbstbestimmung* bzw. *Prinzip der Selbstbestimmung* gewahrt wird, da man bei der Weitergabe der Daten prinzipiell von der mutmaßlichen Einwilligung des Patienten ausgeht (engl. *presumed consent*). Es steht ihm zwar frei, diese zu widerrufen, doch *obliegt* ihm gleichzeitig der Widerruf. Zur Wahrung des Prinzips der Selbstbestimmung des Probanden hat sich die informierte Einwilligung (engl. *informed consent*) als Voraussetzung zur Teilnahme an Forschungsstudien etabliert (s. ausführlich Kap. II.2.3.1). Das Projekt in Island sieht allerdings davon ab, so dass es im Verdacht steht, das Prinzip zu verletzen. Inwieweit das Einholen einer informierten Einwilligung ein sinnvolles Prozedere bei der Etablierung von Biobanken darstellt oder ob es adäquate Alternativen gibt, die im Gegensatz zum *presumed consent* mit dem Prinzip vereinbar sind, bleibt zu klären (s. Abschnitt 5.2.2).

Inzwischen haben etwa 20.000 Isländer davon Gebrauch gemacht, den *presumed consent* zu widerrufen, indem sie ein explizites *Nichteinverständnis* gegeben haben. Da dieser Vorgang mit einem gewissen Aufwand verbunden ist, kann nicht sichergestellt werden, dass jede Person dazu in der Lage ist. Inwiefern beispielsweise Kinder und behinderte Personen davon Gebrauch machen können, ist fraglich. Eine Weitergabe der Daten von Verstorbenen kann von Familienangehörigen nicht unterbunden werden. Isländische Ärzte äußerten in diesem Zusammenhang mehrfach ihre Sorgen um die Belastung des Vertrauensverhältnisses zu ihren Patienten.

Während der Inhalt von Krankenakten dem Patienten bekannt ist bzw. prinzipiell sein kann, weist die isländische Datenbank in ihrem Umfang und ihrem Aufbau inhaltlich weit darüber hinaus. Aus dem Zusammenschluss der verschiedenen Datenstränge ergeben sich unter Umständen neue Informationen über die untersuchten Personen, die ihnen selber bis dahin noch nicht bekannt sind. Welche Erkenntnisse sich zukünftig daraus ableiten lassen, kann zum Zeitpunkt der Datenerhebung nicht beantwortet werden, zumal es keine eindeutige Forschungshypothese gibt, die der Etablierung dieser Datenbank zugrunde liegt.

Im Hinblick auf die isländische Datenbank wurden häufig die Grenzen des Datenschutzes diskutiert. Da genetische Informationen nur durch die Korrelation mit phänotypischen Merkmalen eine Bedeutung bekommen, sollen diese möglichst detailliert in der Datenbank gesammelt werden. Aufgrund der Tatsache, dass hier Einzeldaten aus verschiedenen Datenbanken zusammengeführt und um neue Daten fortwährend ergänzt werden, können die Daten nicht anonymisiert, sondern lediglich mit Codenummern verschlüsselt werden. Die Einhaltung der Vertraulichkeit wird zwar von einer unabhängigen, staatlichen Datenschutzkommission überwacht. Gerade aufgrund der geringen Bevölkerungszahl Islands kann aber nicht ausgeschlossen werden, dass konkrete Individuen anhand der codierten Daten identifiziert werden könnten, da in der GGPR sehr umfassende Informationen über einzelne Personen zusammenfließen (vgl. Nationaler Ethikrat 2004, 42).

Auch die überindividuelle Bedeutung der populationsgenetischen Untersuchung in Island sollte in den Blick genommen werden: Eine Datenbank, in der genetische Sequenzen aller Bewohner eines Landes aufbereitet werden, könnte weitverbreitete genetische Dispositionen erkennen lassen, die zu Stigmatisierungen des isländischen Volkes im Ganzen führen könnten, auch wenn dies theoretisch mit der Erklärung der UNESCO (s. Abschnitt 5.1.2) unterbunden werden soll.

Der Vertragsabschluss Islands mit deCode, der der Firma eine Nutzungslizenz der Daten einräumt, muss auch unter möglichen Wettbewerbsverzerrungen betrachtet werden, die in der finanziellen Beteiligung und den darauf gründenden Exklusivrechten des Unternehmens Hoffmann-La Roche evident wird. Dies wurde häufig als »Ausverkauf öffentlicher Ressourcen und Monopolbildung kritisiert« (Nationaler Ethikrat 2004, 42). Des Weiteren bleibt offen, inwiefern damit die *Forschungsfreiheit* behindert wird, da eine Benachteiligung der aus öffentlichen Geldern finanzierten Forschung einhergeht. Die Forderung der UNESCO, dass alle Menschen an den Forschungsergebnissen der Genomforschung partizipieren können sollen, wird damit zumindest temporär untergraben.

Die prinzipiellen ethischen Fragen, die in Island mit der Etablierung der Gesundheitsdatenbank aufkamen, lassen sich spezifiziert auf jegliche Biobanken, die genetisches Material speichern, anwenden. Zum jetzigen Zeitpunkt scheint das Vorhaben in Island zu stagnieren; die Firma deCODE hat Ende 2009 Insolvenz angemeldet.

5.2.2 Individuelle Genomsequenzierungen zu Forschungszwecken

Ähnlich wie bei der Hirnforschung (s. Kap. III.4.3.2.1) ist auch bezüglich der Genomforschung der Begriff der Privatheit (engl. *privacy*) zu diskutieren. Genetische Informationen eines Menschen geben einen tiefen Einblick in seine grundlegende Konstitution, auch wenn die tatsächliche Aussagekraft dieser Daten für das konkrete Individuum zum jetzigen Zeitpunkt noch weitgehend offen ist. Die weithin anerkannte Relevanz der genetischen Information im Sinne einer Disposition für den Phänotyp zeigt sich aber in verschiedenen Studiendesigns, in denen beispielsweise angestrebt wird, genetische Dispositionen für Aggressivität, Alkoholsucht etc. auszumachen. Im Rahmen von Forschungsstudien mit klar definiertem Design kann dies unter Einhaltung der Regeln, die für Forschung am Menschen generell gelten (s. Kap. II.2), ethisch legitimierbar sein. Wie sieht es aber aus, wenn die Grenzen verschwimmen? Im Internet wird beispielsweise dazu aufgerufen, an einem Projekt teilzunehmen, das genetische Schlüsselsequenzen, persönliche Daten, eine umfassende Anamnese und Profilbilder freiwilliger Personen veröffentlicht (vgl. etwa <http://www.personalgenomes.org/>). Kostenlosen Zugriff haben damit sowohl Forscher als auch jegliche Privatpersonen. Erklärtes Ziel ist es, anhand der auf diese Weise gewonnenen Forschungsdaten tiefere Einblicke in die Zusammenhänge zwischen Genotyp und Phänotyp besonders im Hinblick auf genetisch verursachte Krankheiten zu bekommen. Allerdings hat dieses Projekt eine unbegrenzte Laufzeit und kann auf die weitere – nicht zwangsläufig wissenschaftliche – Verwertung der generierten Daten keinen Einfluss nehmen: Werden diese für kommerzielle Zwecke verwendet, welche Art von Forschung wird betrieben, mit welchem Ziel werden die Daten von wem ausgewertet? Angesichts solcher offenen Fragen wird deutlich, dass die Auflagen einer Forschungsstudie, nämlich die Festlegung des Forscherteams, des Forschungsziels und des -zeitraums nicht erfüllt wird (s. Kap. II.2). Dennoch scheint es auch hier sinnvoll, die für die Forschung am

Menschen relevanten Prinzipien wie beispielsweise der Selbstbestimmung und des Nichtschadens auch in diesem Falle als ethischen Bezugsstandard zu setzen, was sich ebenfalls in der Einwilligungserklärung des Projektes widerspiegelt.

Während das Ziel eines solchen sog. *data minings*, nämlich die Bereitstellung genetischer Daten zu Forschungszwecken für die Wissenschaft zunächst als positiv bewertet werden könnte, muss die ethische Legitimierbarkeit eines solchen Vorhabens angesichts der damit einhergehenden Nebeneffekte hinterfragt werden: Die Daten sind für jeden – auch außerhalb eines Forschungskontextes – im Internet einsehbar und durch die gleichzeitige Darstellung von Profilbildern und persönlichen Eckdaten nicht anonymisiert. Es bleibt daher offen, ob beispielsweise Versicherungsunternehmer und Arbeitgeber diese Datenbank zu ihrem Vorteil auswerten lassen könnten. Genetische Daten erlauben nicht nur Rückschlüsse auf die freiwilligen Spender, sondern auch auf ihre genetischen Verwandten bspw. Eltern und Geschwister, wodurch u.U. gleichzeitig Informationen von Dritten veröffentlicht werden, deren explizite Einwilligung dazu nicht vorliegt.

Des Weiteren sind die Daten im Internet frei zugänglich, so dass generell kein Schutz vor der Verwendung von Dritten gewährleistet werden kann. Auch wenn auf diese Bedenken in einer vom Teilnehmenden zu unterzeichnenden Einverständniserklärung explizit hingewiesen wird, ist zu fragen, ob hier nicht eine Überdehnung einer informierten Einwilligung (engl. *informed consent*) in dreierlei Hinsicht zu vermerken ist. (1) Es ist nicht gesichert, dass ein Laie als Teilnehmer wirklich das Ausmaß der Freigabe seiner Daten im Internet abschätzen kann. Diese Befürchtung drückt sich auch darin aus, dass bei Projektbeginn geplant war, nur Personen teilnehmen zu lassen, die eine berufliche Nähe zur Humangenetik aufweisen konnten. Inzwischen kann zwar jede Person teilnehmen, die über 21 Jahre alt ist, sie muss allerdings online einen Test absolvieren, der genetische sowie ethische Fragen abprüft. (2) Es kann diskutiert werden, ob das Recht auf informationelle Selbstbestimmung bzw. das Prinzip der Selbstbestimmung in diesem konkreten Fall zu stark gegenüber dem Prinzip des Nichtschadens gewichtet wird: Grundsätzlich kann eine Person natürlich selber darüber entscheiden, welche Daten von ihr wo veröffentlicht werden. Im Rahmen einer Forschungsstudie hat der Forscher allerdings eine Verantwortung gegenüber dem Probanden, die beispielsweise in dem Nichtschadensprinzip ihren Ausdruck findet (s. Kap. II.2.3.2). Gerade im Hinblick auf die mit genetischen Daten verbundene Einblicktiefe in eine grundlegende Konstitution des menschlichen Individuums und deren Veröffentlichung im Internet, kann in derartigen Forschungsprojekten schon per Zielsetzung die Privatheit nicht gewahrt werden. Auch wenn die Teilnehmer darüber in Kenntnis gesetzt werden und dies ein Bestandteil der Einwilligungserklärung darstellt, bleibt zu klären, ob sich ein solches Vorhaben rechtfertigen lässt, da ein Missbrauch der Daten durch Dritte nicht verhindert werden kann. (3) Das Studiendesign sieht nicht vor, die Ziele und den Umfang der Verwendung der Proben und Daten im Vorhinein festzulegen. Ein *informed consent* stellt demnach keine geeignete Bezeichnung für die Einwilligung der Teilnehmer dar, da nicht klar dargelegt werden kann, in was sie einwilligen. Vielmehr müsste eine derartige Einwilligung als *broad* bzw. *blanket consent* charakterisiert werden.

***Informed consent vs. broad consent* im Kontext der Forschung**

Gemäß dem *Prinzip der Selbstbestimmung* (s. Kap. II.2.3.1) muss von Probanden vor der Teilnahme an einer Forschungsstudie ihre Zustimmung eingeholt werden. Zur tatsächlichen Wahrung des Prinzips sollten dafür bestimmte Kriterien erfüllt sein, die sich in Form eines *informed*

consent (dt. informierte Einwilligung) zusammenfassen lassen. Hierbei ist zu beachten, dass der Proband freiwillig an der Studie teilnimmt, dass ihm Methode, Ziel und Risiken der Studie verständlich dargelegt werden, dass er fähig ist, diese Ausführungen zu verstehen und auf dieser Basis eine Entscheidung zu treffen. Neben der Autonomie sollen durch eine informierte Einwilligung die Interessen des Probanden sowie das generelle Vertrauen in Forschungsvorhaben gewahrt werden. Gerade im Hinblick auf die Sammlung und Speicherung genetischer Daten beispielsweise in Biobanken (s. Abschnitt 5.2.1) zu jeglichen Verwendungszwecken, kann das Konzept des *informed consent* nicht mehr greifen, da unbekannt ist, zu welchen weiteren Forschungsvorhaben die Proben/Daten zukünftig genutzt werden. Die Einwilligung des Spenders wird in diesen Fällen als *broad* bzw. *blanket consent* (dt. »ausgedehnte« Einwilligung) bezeichnet. Hierin stimmt er zu, dass seine Proben/Daten generell für Forschungszwecke jeglicher Art genutzt werden dürfen. Andernfalls müsste vor jeder Verwendung der Daten eine informierte Einwilligung eingeholt werden, was sich zum einen aus praktischen Gründen als nahezu unmöglich darstellt und zum anderen die Schwierigkeit nach sich zieht, dass Daten dann nicht anonymisiert werden können, weil die Personen, auf die sich die Daten beziehen, immer wieder ausfindig gemacht werden müssten. In der Literatur findet man häufig die Forderung, dass ein *broad consent* nur dann eingeholt werden darf, wenn die relevanten Daten so codiert werden, dass sie nicht mehr identifizierbar sind.

Vor der Veröffentlichung der Daten lässt der Betreiber der oben beschriebenen Internetplattform *Personal Genomes* dem potentiellen Teilnehmer eine Auswertung seiner eigenen Genomsequenz zukommen. Aufgrund der Einsichtnahme in die Ergebnisse kann der Teilnehmer sich noch einmal entscheiden, ob er die Daten im Internet tatsächlich freigeben möchte. Diese Möglichkeit des Widerrufs sichert dem Teilnehmer zu, dass er sowohl die Daten, die im Internet veröffentlicht werden sollen, als auch deren Bedeutung im Vorhinein kennt. Dieses sinnvollerweise zum Schutz des Teilnehmers angewandte Verfahren kann zur Folge haben, dass dieser von Funden in Kenntnis gesetzt wird, die einschneidende Bedeutung für ihn haben können. Da die Auswertung genetischer Daten nicht unter einem fest umrissenen Forschungsziel geschieht, lassen sich diese Funde nicht ohne Weiteres als *Zufallsfunde* charakterisieren, können aber ähnliche Konsequenzen haben (s. Kap. III.4.2.3): Zwar sind die vorläufigen Ergebnisse Forschungsdaten und keine klinisch relevanten Daten, das Auffinden genetischer Dispositionen, die beispielsweise die Wahrscheinlichkeit erhöhen, zukünftig bestimmte Krankheiten zu entwickeln, kann aber eine große Last für die betroffene Person darstellen. Die Belastung wird u. U. insbesondere dann größer sein, wenn es weder im Vorfeld noch bei Manifestation der Krankheit geeignete Therapiemaßnahmen gibt. Der potentielle Teilnehmer sollte im Vorhinein über die möglichen persönlichen Konsequenzen derartigen Wissens aufgeklärt werden. Des Weiteren erlauben die Informationen Rückschlüsse auf genetische Verwandte. Damit kommt dem Teilnehmer Wissen über Dritte zu, das ihn evtl. zum Handeln auffordert oder zumindest die Frage nach der Weitergabe von Wissen aufwirft, denn jede Person hat prinzipiell auch ein *Recht auf Nichtwissen* (s. Kap. III.1.3.2).

5.2.3 Wissenschaftliche Zurückhaltung vs. frühzeitige Kommerzialisierung

Die Ergebnisse aus der funktionellen Genomforschung tragen zu einer stetigen Erweiterung des Wissens um die Bedeutung der Gene für den Organismus bei. So wächst auch das Verständnis davon, wie Gene zu der Entwicklung von Krankheiten beitragen. Als eine der großen Herausforderungen gilt die Anwendung der Erkenntnisse im medizinischen Kontext. Große Hoffnung wird dabei in die sogenannte ›personalisierte‹ Medizin gelegt. Zugeschnitten auf die individuelle genetische Konstitution eines Menschen sollen zukünftig präventive und therapeutische Maßnahmen angeboten werden. Bei erblich bedingtem Brustkrebs beispielsweise, der in vielen Fällen auf Mutationen in den Genen BRCA1 und BRCA2 zurückzuführen ist, können Trägerinnen dieser Mutationen zu regelmäßigen, zeitnahen Vorsorgeuntersuchungen angehalten werden, um so eine Tumorentwicklung im frühen Stadium zu erkennen. Doch abgesehen von ein paar wenigen Ausnahmen ist die genetisch-basierte Prognostik zum *jetzigen* Zeitpunkt, zumindest in Bezug auf multifaktoriell bedingte Krankheiten, in ihrer Aussagekraft beschränkt. Das Wissen, das aus genetischen Informationen generiert wird, ist allenfalls *probabilistischer* Natur. Folglich gilt in den meisten Fällen, dass ein bloß statistischer Zusammenhang zwischen dem Genotyp und den daraus resultierenden Merkmalen im Phänotyp besteht. Prognostische Aussagen für ein konkretes Individuum können daher nur unter Wahrscheinlichkeitsangaben getroffen werden, die immer auch die ganz persönlichen Lebensumstände des Individuums einbeziehen müssen.

Dieser wissenschaftlichen Zurückhaltung steht allerdings die frühzeitige Kommerzialisierung genetischer Forschung entgegen. Im Internet wird mit sog. *direct-to-consumer genetic tests* schon jetzt privaten Konsumenten die Erstellung eines persönlichen Risikoprofils für die mögliche Entwicklung von Krankheiten anhand einer Genotypisierung für bestimmte Genvarianten angeboten (vgl. z. B. www.decode.me.com; www.23andme.com). Zu diesem Zweck werden *single nucleotide polymorphisms* (SNP) untersucht. SNPs sind individuelle Variationen innerhalb eines Gens, die einzelne Nukleotide betreffen und an der Ausbildung verschiedener Merkmale beteiligt sind. Der Preis einer derartigen Untersuchung mit anschließender Analyse liegt mittlerweile im Durchschnitt bei 300 US Dollar.

Ein Problem resultiert bereits aus dem Procedere, bei dem der Konsument eine Speichelprobe o. Ä. einschickt, aus der DNA zur Untersuchung isoliert wird. Es gibt keine Möglichkeit zu überprüfen, ob die Speichelprobe tatsächlich von dem Konsumenten stammt. Auch wenn sich dies die Firmen schriftlich bestätigen lassen (vgl. etwa Gurwitz/Bregmann-Eschet 2009, 888), sind Missbrauchsfälle denkbar, was dadurch erleichtert wird, dass kein persönliches Gespräch stattfindet. Von dem Wissen über das eigene Genom lassen sich zudem auch Informationen über genetisch Verwandte ableiten (s. Abschnitt 5.2.2).

Das Angebot umfasst Untersuchungen von Dispositionen für Merkmale, die relativ belanglos sind, wie ob man beispielsweise Rosenkohl bitter schmeckt, bis hin zu Dispositionen für ernsthafte Erkrankungen. Während für etwa dreißig derartiger Dispositionen, wie etwa für Cystische Fibrose, Resistenz gegen HIV/AIDS und Prostata-Krebs, die entsprechenden Aussagen laut Angaben des Anbieters aufgrund einer ausreichenden Anzahl von Studien zuverlässig seien, werden darüber hinaus auch Untersuchungen von Dispositionen angeboten, über deren Bedeutung bis jetzt noch kein ausreichender wis-

senschaftlicher Konsens herrscht. Darunter fallen u. a. die Neigung zu Alkoholsucht, Lungenkrebs etc. Die Diskrepanz zwischen dem einerseits sehr begrenzten prädiktiven Wert derartiger Untersuchungen und dem andererseits bereits etablierten kommerziellen Angebot dazu wirft ethische Fragen auf, die auch häufig im Kontext des Übergangs von Forschung zur Anwendung von Bedeutung sind. Wie sicher muss die Datenlage für eine erste Anwendung sein? Was rechtfertigt ein Handeln unter Unsicherheit? In dem Fall der Kommerzialisierung spitzen sich die Bedenken besonders zu, da hier in erster Linie nicht eine etwaige Behandlung einer Person, sondern der kommerzielle Vorteil des Anbieters als *Zweck* auszuweisen ist. Daraus ableitbare Handlungen für den Konsumenten sind demnach eher als Nebeneffekt zu bewerten (s. Kap. I.3). Es wird beklagt, dass es den Angeboten an wissenschaftlichem Fundament fehlt. Ein Grund dafür liegt beispielsweise darin, dass die Zahl der untersuchten SNPs bei etwa 1 Mio. liegt. Man kann allerdings für das menschliche Genom von etwa 15 Mio. SNPs ausgehen, wodurch eine Verzerrung der Ergebnisse naheliegt. Abgesehen davon, wird neben SNPs auch für *gene-copy-number-variants* (dt. Genkopiezahlvarianten), d. i. die variierende Anzahl von Kopien eines DNA-Abschnitts in einem Genom, ebenfalls eine große Bedeutung für die Ausprägung von Merkmalen angenommen. Zudem müssen in die Bewertung genetischer Konstitutionen auch außergenetische Faktoren einfließen, was diese Methode aber nicht leistet (vgl. Li et al. 2008, 471).

Bemerkenswert ist, dass innerhalb sog. *Genome Wide Association Studies* (GWAS), auf deren Ergebnisse sich die kommerziellen Angebote stützen, aus Gründen der Unsicherheit und der mangelnden klinischen Aussagekraft der Daten den Studienteilnehmern die Ergebnisse nicht mitgeteilt werden. Wengleich dies auch in ethischer Hinsicht problematisiert werden kann, spiegelt diese Forschungspraxis die vorherrschende wissenschaftliche Zurückhaltung bei der Interpretation genetischer Daten im Hinblick auf das Individuum wider (vgl. Kaye 2008, R181).

Genome Wide Association Studies (GWAS)

In *Genome Wide Association Studies* (GWAS) werden mithilfe neuester Biotechnologien *single nucleotide polymorphisms* (SNPs) untersucht und mit der Entwicklung von Krankheiten in Beziehung gesetzt. Die typischen Schritte einer GWAS umfassen (1) die Auswahl einer Gruppe von Individuen, die das Merkmal bzw. die Krankheit aufweisen, und einer Kontrollgruppe, (2) Genotypisierung, (3) Durchführen statistischer Tests, um die untersuchten SNPs mit den ausgebildeten Merkmalen/der Krankheit zu korrelieren und (4) Überprüfung der Hypothesen durch Wiederholungen der Tests mit anderen Personengruppen. In fernerer Zukunft sollen die Ergebnisse von GWAS in der klinischen Praxis beispielsweise in der Diagnostik Anwendung finden. Zunächst dienen sie aber der Beantwortung grundlegenderer Fragen, die etwa die Entstehung von Krankheiten, Entwicklungsbiologie etc. betreffen. Es zeigt sich allerdings, dass für eine klinische Anwendung auch andere, außergenetische Faktoren von hoher Relevanz sein werden (vgl. Pearson/Manolio 2008).

Gerade weil die Untersuchung außerhalb eines Arzt-Patient-Verhältnisses getätigt wird, aber dennoch krankheitsrelevante Dispositionen betrachtet werden, gilt es auch zu beurteilen, inwiefern dies eine neue Ära der medizinischen Diagnostik einläutet und welche möglichen Konsequenzen daraus resultieren. Die Prädiktion unter Angaben von Wahrscheinlichkeiten kann zunächst eine Überforderung des Laien als Konsumenten darstellen, so dass er auf Unterstützung hinsichtlich einer Interpretation angewiesen ist. Die

adäquate Bewertung humangenetischer Befunde fordert allerdings auch von Ärzten ein neuartiges, hochspezialisiertes Fachwissen. Auch das Konzept der Fairness kann dadurch berührt werden, dass beispielsweise durch kommerziell angebotene genetische Tests versicherte Personen Ärzte konsultieren. Dies kann u. U. zu Lasten der Gesundheitssysteme in Ländern gehen, in denen die Firmen gar nicht ansässig sind (vgl. Kaye 2008, R182).

Dass diese Angebote auch aus rechtlicher Sicht streitbar sind, zeigt die Unterlassungsanordnung des Staates Kalifornien von 2008, die u. a. auf den Arztvorbehalt bei derartigen Tests abzielte. Die Firmen konnten diese aber umgehen, weil Ärzte bei ihnen angestellt waren, wodurch eine Grauzone des Gesetzes berührt ist (vgl. Wadmann 2008, 1148). In Deutschland sind kommerzielle Angebote für derartige Tests durch das Gendiagnostikgesetz untersagt.

Gendiagnostikgesetz (GenDG)

»§7 Arztvorbehalt

(1) Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nur durch Ärztinnen oder Ärzte und eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden.

(2) Die genetische Analyse einer genetischen Probe darf nur im Rahmen einer genetischen Untersuchung von der verantwortlichen ärztlichen Person oder durch von dieser beauftragte Personen oder Einrichtungen vorgenommen werden.«

Eine weitere Schwierigkeit resultiert aus der unscharfen Trennung von kommerziellem Angebot einerseits und Forschung andererseits: Der Konsument der Firma deCode beispielsweise willigt zunächst darin ein, die über ihn gewonnenen genetischen Daten und weitere von ihm freiwillig gegebene persönliche Informationen in anonymisierter Form für Forschungstätigkeiten bereitzustellen. Hier wird angegeben, dass sie für Untersuchungen verwendet werden, die die ›Genetik und Humangesundheit‹ betreffen und darüber hinaus der Verbesserung des eigenen Angebots dienen können. Hier lässt sich offenbar eine Vermischung der Rollen von Konsument, Spender und ggf. sogar Patient, erkennen, da unterschiedliche Ziele, für die u. U. verschiedene normative Regeln gelten, verfolgt werden. Ein Forschungsteilnehmer bezahlt demnach sozusagen für seine Teilnahme an einer Studie (Prainsack/Reardon 2008, 34). Es lässt sich fragen, inwiefern sich die Verknüpfung von kommerziellen Angeboten mit gleichzeitiger Generierung von Forschungsdaten rechtfertigen lässt, da die Rahmenbedingungen hierfür unterschiedliche sind.

5.3 Ausblick

Die Ethik der Forschung am menschlichen Genom steht in dem größeren Kontext der Ethik der Forschung am Menschen (s. Kap. II.2). Aus der Einsichtnahme in das menschliche Genom resultieren zusätzliche neuartige ethische Aspekte, die auf der Bedeutung des Genoms für das Individuum gründen. Trotz aller wissenschaftlich bedingten Einschränkungen, die die tatsächliche Aussagekraft genetischer Untersuchungen – zumindest zum jetzigen Zeitpunkt – für das konkrete Individuum in Frage stellen, ist die spezifische Ba-

senabfolge eines Menschen eine grundlegende physische Konstitution, die das Individuum prägen und sie wird damit als *eine* Bedingung für seine Einzigartigkeit angesehen.

Aus der genetischen Grundlagenforschung etablieren sich vor allem Forschungsansätze, in denen die genetische Konstitution mit bestimmten phänotypischen Ausprägungen korreliert wird. Dabei spielen Gene als Ursachen für Krankheiten und Ziel therapeutischer Eingriffe eine zunehmend große Rolle in der Medizin. In der Psychologie beispielsweise ist die Frage nach der Bedeutung einzelner Gensequenzen für Verhaltensweisen, Charaktereigenschaften, aber auch schwerwiegende psychische Erkrankungen von großem Forschungsinteresse. Das Spannungsfeld, in dem sich derartige Forschungsvorhaben bewegen, lässt sich durch die wissenschaftlich anerkannte Komplexität des Zusammenhangs zwischen Genotyp und Phänotyp, die eine reduktionistische Erklärung unmöglich machen und der öffentlichen Darstellung der Ergebnisse der Genforschung andererseits charakterisieren. So finden sich nicht nur in den Feuilletons Schlagzeilen, die behaupten, man habe genetische Dispositionen für Belastbarkeit oder gar das »Manager-Gen« entdeckt. Letztere Beschreibung ist einer unzulässigen Verkürzung der Darstellung wissenschaftlicher Erkenntnis geschuldet, die beispielsweise dazu führt, dass Gene, die am Muskelaufbau beteiligt sind, in der Presse als »Athleten-Gene« bezeichnet werden. Hierin drückt sich aus, dass eine *Genetifizierung*, die gesellschaftliche Implikationen nach sich zieht, auch durch wirtschaftliche Interessen oder fraglichen Wissenschaftsjournalismus geschürt werden kann.

Um vorschnelle Schlüsse zu vermeiden, muss die wissenschaftliche Herausforderung angenommen werden, die vor allem in der Erforschung der Gen-Gen- sowie der Gen-Umwelt-Interaktion liegt. Dabei ist besonders die hohe Plastizität und Dynamik des Genoms in seiner Wechselwirkung mit außergenetischen Faktoren von Relevanz. Die Komplexität zukünftiger Forschung kann man daher nicht überschätzen, hingegen die Problematik heutiger Aussagen nicht unterschätzen: Während die Vorstellung, dass der Mensch lediglich die Summe seiner Gene sei, im wissenschaftlichen Kontext längst abgelöst ist, suggeriert die Darstellung der Ergebnisse der Genforschung in der Öffentlichkeit dieses noch oft.

Es gilt daher, zu beurteilen, welche Möglichkeiten sich beispielsweise in medizinischer Hinsicht aus den Erkenntnissen der Genomforschung eröffnen, aber auch, wo diesem Feld normative Grenzen gesetzt sind.

Verwendete Literatur

- Abels, Gabriele: *Das Humangenomprojekt. Genese und Konstruktion von Großforschung in der Biomedizin*. In: <http://bieson.ub.uni-bielefeld.de/volltexte/2003/110/pdf/GabrieleAbels.pdf> (22.1.2010).
- Engels, Eve-Marie: Biobanken für die medizinische Forschung – Zur Einführung. In: Nationaler Ethikrat (Hg.): *Tagungsdokumentation Biobanken*. Berlin 2003, 11–24.
- Ganten, Detlev/Ruckpaul, Klaus (Hg.): *Grundlagen der Molekularen Medizin*. Berlin 2008.
- Gurwitz, David/Bregman-Eschet, Yael: Personal Genomics Services: Whose Genomes? In: *European Journal of Human Genetics* 17 (2009), 883–889.
- Hucho, Ferdinand/Brockhoff, Klaus/van den Daele, Wolfgang/Köchy, Kristian/Reich, Jens/Rheinberger, Hans-Jörg/Müller-Röber, Bernd/Sperling, Karl/Wobus, Anna M./Boysen, Mathias/Kölsch, Meike: *Genetechnologiebericht. Analyse einer Hochtechnologie in Deutschland*. München 2005.
- Kaye, Jane: The Regulation of Direct-to-consumer Genetic Tests. In: *Human Molecular Genetics* 17/2 (2008), R180–R183.

- Li, Xinmin/Quigg, Richard J./Zhou, Jian/Gu, Weikuan/Rao, P. Nagesh/Reed, Elaine F.: Clinical Utility of Microarrays: Current Status, Existing Challenges and Future Outlook. In: *Current Genomics* 9 (2008), 466–474.
- Lippman, A.: Prenatal Genetic Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Inequities. In: *American Journal of Law & Medicine* 17, 1/2 (1991), 15–50.
- Merz, Jon F./McGee, Glenn E./Sankar, Pamela: ›Iceland Inc.?: On the Ethics of Commercial Population Genomics. In: *Social Science and Medicine* 58/6 (2004), 1201–1209.
- Nationaler Ethikrat: *Biobanken für die Forschung. Stellungnahme*. Berlin 2004.
- Pearson, Thomas A./Manolio, Teri A.: How to Interpret a Genome-wide Association Study. In: *Journal of American Medical Association* 299/11 (2008), 1335–1344.
- Prainsack, Barbara/Reardon, Jenny: Misdirected Precaution. In: *Nature* 456/6 (2008), 34–35.
- Stefánsson, Kari: The Icelandic Health Care Database: A Tool to Create Knowledge, a Social Debate, and a Bioethical and Privacy Challenge. In: Nordic Committee of Bioethics: *Who Owns our Genes?* Kopenhagen 2000, 23–32.
- UNESCO: Allgemeine Erklärung über das menschliche Genom und Menschenrechte 1997. Abgedruckt in: Ludger Honnefelder/Christian Streffer (Hg.): *Jahrbuch für Wissenschaft und Ethik*. Bd. 3. Berlin/New York 1998.
- Wadmann, Meredith: Gene-testing Firms Face Legal Battle. In: *Nature* 453 (2008), 1148–1149.
- Zoëga, Tómas/Andersén, Bogi: The Icelandic Health Sector Database: DeCode and the New Ethics for Genetic Research. In: Nordic Committee of Bioethics: *Who Owns our Genes?* Kopenhagen 2000, 33–64.

Weiterführende Literatur

- Clarke, Angus/Ticehurst, Flo (Hg.): *Living with the Genome. Ethical and Social Aspects of Human Genetics*. London 2006.
- Fleischhauer, Kurt/Hermerén, Göran: *Goals of Medicine in the Course of History and Today. A Study in the History and Philosophy of Medicine*. Stockholm 2006.
- Honnefelder, Ludger/Mieth, Dietmar/Propping, Peter/Siep, Ludwig/Wiesemann, Claudia (Hg.): *Das genetische Wissen und die Zukunft des Menschen*. Berlin 2003.
- Honnefelder, Ludger/Propping, Peter (Hg.): *Was wissen wir, wenn wir das menschliche Genom kennen?* Köln 2000.
- Juengst, Eric T.: Population Genetic Research and Screening: Conceptual and Ethical Issues. In: Bonnie Steinbock (Hg.): *The Oxford Handbook of Bioethics*. Oxford 2007, 471–490.
- Keller, Evelyn Fox: *Das Jahrhundert des Gens*. Frankfurt a. M. 2001.
- Müller-Wille, Staffan/Rheinberger, Hans-Jörg: *Das Gen im Zeitalter der Postgenomik. Eine wissenschaftstheoretische Bestandsaufnahme*. Frankfurt a. M. 2009.
- Propping, Peter/Aretz, Stefan/Schumacher, Johannes/Taupitz, Jochen/Guttman, Jens/Heinrichs, Bert: *Prädiktive genetische Testverfahren. Naturwissenschaftliche, rechtliche und ethische Aspekte*. Ethik in den Biowissenschaften, Bd. 2. Freiburg i. Br. 2006.
- Sokol, Bettina (Hg.): *Der gläserne Mensch – DNA-Analysen, eine Herausforderung an den Datenschutz*. Düsseldorf 2003.
- Vieth, Andreas: *Gesundheitszwecke und Humangenetik*. Paderborn 2004.

Kathrin Rottländer