

Genetische Beratung¹


Hansjakob Müller, Patrick Imhasly, Margrit Leuthold

Genetische Untersuchungen können weit reichende Konsequenzen haben: Für den Patienten stehen in der Folge eines Gentests vielleicht schwierige Entscheidungen an, etwa im Rahmen einer Behandlung. Oder er muss mit dem Wissen leben, in Zukunft mit einer hohen Wahrscheinlichkeit an einem schweren Leiden zu erkranken. Im Fall einer Untersuchung während der Schwangerschaft kann es die Entscheidung der Eltern zum Abbruch der Schwangerschaft bedeuten. Es ist daher wichtig, dass ein Ratsuchender durch eine genetische Untersuchung nicht in eine Situation gerät, in die er eigentlich gar nicht wollte, oder die er nicht verkraften kann. Um diesen Voraussetzungen gerecht zu werden, sollte jede genetische Untersuchung im engeren Sinne (pränatale und präsymptomatische Diagnostik) von einer genetischen Beratung begleitet werden.

Die genetische Beratung ist ein medizinisches Angebot an Menschen, die eine genetisch bedingte Krankheit haben oder ein entsprechendes Risiko für sich oder ihre Nachkommen befürchten. Die Beraterin oder der Berater – in der Regel ein Facharzt – soll medizinisch-genetische Fakten, aber auch ethische und psychosoziale Aspekte in einer einfachen Sprache vermitteln. Er soll dem Betroffenen helfen, die Grundlagen seiner Krankheit, aber auch die Behandlungs- und Präventionsmöglichkeiten zu verstehen. Ziel der Beratung ist ausserdem, dass der Betroffene Möglichkeiten erkennt, seinem genetischen Schicksal zu begegnen und den Weg in die Zukunft zu finden, in Übereinstimmung mit

seiner eigenen religiösen, weltanschaulichen oder ethischen Überzeugung.

Informierte Zustimmung ermöglichen

Die genetische Beratung umfasst die ganze Phase vom ersten Besuch bei der beratenden Fachperson bis zum abschliessenden Gespräch (vgl. Tabelle 1 ). Es werden die genetischen Grundlagen der Erkrankung sowie die Risiken des wiederholten Auftretens einer Erkrankung besprochen. Ausserdem wird auf diagnostische Möglichkeiten ausführlich eingegangen. Die genetische Beratung hilft den Ratsuchenden, von Wissen gestützte Entscheidungen zu treffen. Zu einer genetischen Beratung gehört auch eine schriftliche Zusammenfassung, ein abschliessendes humangenetisches Gutachten. Sie dient dazu, Missverständnisse zu vermeiden und weitere

Ärzte, etwa den Hausarzt, zu informieren. Der Patient oder die Patientin muss also zunächst die Entscheidung für oder gegen einen Gentest oder eine Chromosomenuntersuchung fällen. Zentral in diesem Zusammenhang ist der «Informed Consent»: Ein Gentest darf nicht ohne Wissen und gegen den Willen einer Person durchgeführt werden. Der «Informed Consent» bedeutet aber auch, dass der Patient, die Patientin ausreichend über die Vor- und Nachteile der Untersuchung informiert wurde, dass er oder sie sich der möglichen Konsequenzen bewusst ist und versteht, welches die Möglichkeiten und Grenzen des Tests sind. Bei manchen, folgenreichen Untersuchungen sollte eine entsprechende Einwilligungserklärung unterschrieben werden. Diese ist aber jederzeit widerrufbar.

Wenn eine Person untersucht worden ist, hat sie das Recht, das Resultat zu erfahren. Der Arzt oder die Ärztin darf es nicht verheimlichen. Andererseits hat sie aber auch das Recht, das Ergebnis nicht zur Kenntnis zu nehmen, wenn sie es sich nach der Probeentnahme anders überlegt hat.

Teilnahme an Studien mit genetischen Untersuchungen

Patienten werden von Zeit zu Zeit angefragt, Proben zu Studienzwecken abzugeben. Ziel solcher

Tabelle 1. Sieben Schritte der genetischen Beratung.*

In der ärztlichen Praxis sollte eine genetische Beratung folgende Elemente umfassen:

1. die Erwartungen der Ratsuchenden erfragen und erfassen;
2. die medizinische Individual- und Familienanamnese erheben, falls nötig auch Abklärungen treffen zur Sozialanamnese und zum ethnischen Hintergrund;
3. einen Stammbaum zeichnen, der mindestens die Verwandten ersten und zweiten Grads vollständig erfasst;
4. eine klinische Untersuchung durchführen, um die Diagnose zu klären oder zu spezifizieren;
5. abklären, welche labordiagnostischen Untersuchungen bestehen, um die Diagnose der Krankheit und der zugrunde liegenden Veranlagung zu ergänzen oder zu erhärten;
6. die medizinisch-genetische Situation, die klinischen und labordiagnostischen Möglichkeiten und die sich daraus ergebenden Einzelbefunde umfassend mit den Ratsuchenden diskutieren, die Bedeutung dieser Befunde für sie und ihre Angehörigen klären;
7. falls nötig, vorgängig eine gründliche Literaturrecherche über Internet vornehmen, um die jeweils aktuellsten medizinisch-genetischen Kenntnisse in Erfahrung zu bringen.

* Braga S, Leuthold M, Müller H. Gendiagnostik – Beratung als ethische Pflicht. Schweiz Ärztezeitung 2000;81:1473.

1 Dieser Artikel gehört zu einer Serie, die aus der Broschüre «Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag» der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften stammt. Die Broschüre kann bestellt werden unter mail@samw.ch.

Studien kann es sein, neue genetische Marker für eine Krankheit zu finden oder die Genetik eines bekannten Markers besser zu charakterisieren. Für die Erhebung genetischer Daten ist die freie und informierte Zustimmung, der «Informed Consent» der Versuchsperson oder ihres gesetzlichen Vertreters notwendig. Dazu muss – wie in einer genetischen Beratung – ausführlich und offen informiert werden. Die genetische Analyse der Probe darf nur im Rahmen der Krankheiten stattfinden, über die informiert wurde. Eine Ausweitung des Forschungsfokus bedarf einer erneuten Zustimmung der Versuchsperson. Die genetischen Daten infolge der Analyse sollten anonymisiert werden, um die Autonomie des Patienten zu schützen. Sie werden zudem nur dann an den Patienten zurückgegeben, wenn sich dadurch ein präventiver oder therapeutischer Vorteil ergibt.

Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen

Bereits im Juni 1993 verabschiedete der Senat der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften die «Medizinisch-ethischen Richtlinien für genetische Untersuchungen am

Menschen». Mitte der 90er Jahre beauftragte der Bundesrat eine Expertengruppe, einen Entwurf für ein Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen zu erarbeiten. Die Richtlinien der SAMW bildeten dazu eine wichtige Grundlage. Das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen will die Menschenwürde schützen, Missbräuche verhindern und die Qualität der Untersuchungen sichern. Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken müssen einen vorbeugenden oder therapeutischen Zweck haben oder als Grundlage für die Familien- oder Lebensplanung dienen. Sie müssen zudem mit einer genetischen Beratung verbunden sein. Im Rahmen von Arbeitsverhältnissen dürfen grundsätzlich weder präsymptomatische genetische Untersuchungen verlangt noch Ergebnisse früherer Untersuchungen verwertet werden. Dies gilt auch für den Bereich der Sozialversicherungen und der beruflichen Vorsorge sowie im Haftpflichtbereich. In den übrigen Privatversicherungsbereichen ist die Nachfrage nach den Ergebnissen früherer Untersuchungen zulässig, wenn sie zuverlässige und aussagekräftige Resultate geliefert haben, die für die Prämienberechnung relevant sind. Das Parlament hat das Gesetz im Oktober 2004 verabschiedet.

Korrespondenz:
Dr. Margrit Leuthold
Schweizerische Akademie der
Medizinischen Wissenschaften
Petersplatz 13
CH-4051 Basel
mail@samw.ch