

Stellungnahme zu einem möglichen Heterozygoten-Screening bei zystischer Fibrose

Berufsverband Medizinische Genetik e.V.

Die zystische Fibrose (CF) ist eine der häufigsten Erbkrankheiten. Sie wird autosomal rezessiv vererbt, d.h. Kinder können nur erkranken, wenn beide Eltern heterozygote Genträger sind. Bei uns ist ca. 1 von 2000 Neugeborenen von der CF betroffen. Die Häufigkeit der (klinisch gesunden) heterozygoten Genüberträger beträgt ca. 1 auf 20. Damit besteht in etwa jeder 400. Partnerschaft ein Risiko von 1:4 für die Geburt eines an CF erkrankten Kindes.

Ein allgemeiner CF-Heterozygotentest war bisher nicht verfügbar; es war bislang lediglich möglich, in Familien mit einer erkrankten Person den Wiederholungsfall durch einen vorgeburtlichen Test nachzuweisen oder auszuschließen. Ferner war es möglich, den Heterozygotenstatus bei gesunden Verwandten eines Betroffenen festzustellen oder auszuschließen. Von diesen Möglichkeiten wurde bei zahlreichen Risikoschwangerschaften Gebrauch gemacht (Reis u. Mitarbeiter, Niedersächsisches Ärzteblatt, Heft 11/5. Juni 1989). Grundlage dieses Verfahrens ist die „indirekte Genotypanalyse“, bei der nicht das CF-Gen selbst, sondern sogenannte „Marker-gene“ verwendet werden, die dem CF-Gen auf dem Chromosom benachbart liegen.

Neuesten Forschungsergebnissen zufolge, ist das CF-Gen nunmehr isoliert worden (Science, 08.09.1989). Es zeigte sich, daß (in Nordamerika) rund 70% aller zur CF führenden Mutationen identisch sind. Bei etwa der Hälfte aller Partnerschaften von CF-Heterozygoten kann Heterozygotie bei beiden Partnern derzeit sicher erkannt werden. Es ist zu erwarten, daß die Mehrzahl der übrigen zur CF führenden Mutationen in ca. 1 bis 2 Jahren ebenfalls identifiziert werden kann. Damit ist ein allgemein anwendbarer CF-Heterozygotentest in greifbare Nähe gerückt. In zahlreichen Ländern macht man sich darüber Gedanken, ob und unter welchen Rahmenbedingungen ein solcher Test angeboten werden soll. Der Berufsverband Medizinische Genetik e.V., dem die Mehrzahl der Mitglieder genetisch-diagnostischer Labors in der Bundesrepublik angeschlossen ist, möchte zu einer in-

terventionen öffentlichen Auseinandersetzung über einen solchen Gentest aufrufen.

Die Verfügbarkeit eines Heterozygotentestes wirkt deshalb besondere Probleme auf, weil einerseits der Test auf Verlangen nicht verweigert werden kann und andererseits unbeabsichtigt Entwicklungen eintreten können, deren Ergebnis auch bei strikter Individualisierung des Testes als eugenisch eingestuft werden müssen. Eine derartige Entwicklung wäre z.B. dann zu befürchten, wenn eine ärztliche Aufklärung über die Möglichkeit des Testes rechtsverbindlich wäre oder wenn der Test in die Schwangerschaftsvorsorgeuntersuchungen eingebunden würde. Der Berufsverband hofft, daß eine derartige Entwicklung durch Aufklärung der Bevölkerung zu unterbinden ist. Nach Auffassung des Berufsverbandes gehört der Test nicht zur allgemeinen medizinischen Versorgung der Bevölkerung; ein Testangebot sollte aber ergehen, wenn ein naher Verwandter an CF erkrankt ist. Der Berufsverband sieht die folgenden Punkte als diskussions- und regelungsbedürftig an:

1. Freiwilligkeit des Tests

Der Berufsverband vertritt die Auffassung, daß ein CF-Heterozygotentest nur auf freiwilliger Basis angeboten werden darf. Das Recht auf informationelle Selbstbestimmung kann nur gewährleistet werden, wenn jeder direkte oder indirekte Zwang zur Teilnahme an dem Test ausgeschlossen werden kann. Ein indirekter Zwang könnte z.B. schon dadurch entstehen, daß der Test Bestandteil einer Schwangerschafts-Routine-Vorsorgeuntersuchung würde, oder wenn ein Krankenversicherungsnehmer bei Nicht-Inanspruchnahme des Tests Nachteile zu befürchten hätte.

2. Aufklärung der Testteilnehmer

Zusätzlich zu einer breiten Information der allgemeinen Bevölkerung muß nach Ansicht des Berufsverbandes mit dem Test ein Angebot zu einer umfassenden Aufklärung über die mögliche Konsequenz des Testergebnisses ergehen. Es sei hier nachdrücklich darauf hingewiesen, daß eine solche Aufklärung bereits vor einer Entscheidung für oder gegen die

Testteilnahme zugänglich sein muß. Jeder Testteilnehmer muß über die möglichen Konsequenzen eines positiven Testausganges bei sich und seinem Partner informiert sein (z.B. Verzicht auf gemeinsame Nachkommen, Verzicht auf die Partnerschaft, bewußtes Eingehen des Risikos, Inanspruchnahme der Pränataldiagnostik, Erwägung eines Schwangerschaftsabbruches).

3. Personenkreis

Der Berufsverband ist der Auffassung, daß ein CF-Heterozygotentest grundsätzlich allen interessierten Personen zugänglich sein sollte. Keinesfalls darf etwa das Vorliegen einer Schwangerschaft zur Testvoraussetzung gemacht werden. Voraussetzung für die Durchführung des Tests bei Minderjährigen ist deren eigene Einsichtsfähigkeit in die Tragweite des Entschlusses. Gegen ein Heterozygoten-Screening bei Neugeborenen hat sich bereits der Deutsche Bundestag (Drucksache 11/5320) ausgesprochen.

4. Durchführungskompetenz

Die labortechnische Durchführung des Tests, sowie die Aufklärung der Testpersonen setzt entsprechende Fachkompetenz (z.B. Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik, „Fachhuman-genetiker GFH“) voraus. Wenn der Test Bestandteil der kassen-/vertragsärztlichen Versorgung wird, muß nach Ansicht des Berufsverbandes die Genehmigung zur Durchführung des Tests und der Aufklärungsmaßnahmen an die Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ gebunden werden.

5. Pilotprojekt

Der Berufsverband empfiehlt die Durchführung eines Pilotprojektes, sobald die technische Realisierbarkeit des CF-Heterozygotentests als ausreichend anzusehen ist. Ein solches Pilotprojekt dient vor allem der Erprobung von Aufklärungsmaßnahmen, die den Test flankieren. Der Berufsverband setzt sich ausdrücklich für eine enge Zusammenarbeit mit den CF-Selbsthilfeorganisationen in der Bundesrepublik Deutschland und im Ausland ein; es bedarf zunächst der Aufklärung, wie weit durch die Einführung eines CF-Heterozygotentests die seelischen und materiellen Belange der

von der Krankheit selbst Betroffenen tangiert werden und welche Maßnahmen erforderlich sind, um deren Interessen zu wahren.

6. Richtlinien

Die Richtlinien des Berufsverbandes Medizinische Genetik e.V. zur DNA-Diagnostik sind einzuhalten und auf die vom Deutschen Bundestag beschlossene Empfehlung des Ausschusses für Forschung und Technologie zum Bericht der Enquete-Kommission „Chancen und Risiken der Gentechnologie“ (Drucksache 11/5320) wird hingewiesen.

Zitierhinweis

Berufsverband Medizinische Genetik e.V. (1990)
Stellungnahme zu einem möglichen Heterozygoten-Screening bei zystischer Fibrose.
medgen 2 /2-3: 6.