



**Leopoldina**  
Nationale Akademie  
der Wissenschaften

*April 2014 | Diskussion*

# **Auf dem Wege zur perfekten Rationalisierung der Fortpflanzung? Perspektiven der neuesten genetischen Diagnostik**

Dokumentation des Leopoldina-Gesprächs  
am 16. und 17. Februar 2013 in Halle (Saale)

Herausgegeben von Peter Propping und Heinz Schott

Der Fritz Thyssen Stiftung sei für die finanzielle Förderung des Symposiums herzlich gedankt.

## **Impressum**

### **Herausgeber**

Peter Propping und Heinz Schott

### **Gestaltung und Satz**

unicom Werbeagentur GmbH, Berlin

### **Druck**

mediabogen, Berlin

### **Auflage**

1.000

### **Erstausgabe**

April 2014

ISBN 978-3-8047-3287-2

### **Bibliografische Information der deutschen Nationalbibliothek**

Die deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie, detaillierte bibliografische Daten sind im Internet unter <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

© 2014 Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina e.V.

– Nationale Akademie der Wissenschaften –

# Auf dem Wege zur perfekten Rationalisierung der Fortpflanzung? Perspektiven der neuesten genetischen Diagnostik

Dokumentation des Leopoldina-Gesprächs  
am 16. und 17. Februar 2013 in Halle (Saale)

# Inhalt

Vorwort der Herausgeber.....	2	4. Gesprächsrunde .....	80
Begrüßung der Teilnehmer des Leopoldina-Gesprächs .....	3	Die Medikalisierung der Leibesfrucht.....	80
Einführung in die Thematik .....	5	Susanne Michl (Impulsreferat)	
1. Gesprächsrunde .....	9	Diskussion.....	86
Neue Möglichkeiten der pränatalen genetischen Diagnostik aus dem Blut Schwangerer .....	9	5. Gesprächsrunde .....	106
Wolfgang Holzgreve (Impulsreferat)		Perspektivwechsel in Arbeit: Das Projekt <i>Ohrenkuss</i> , 1997-2013 ...	106
Diskussion.....	13	Katja de Bragança (Impulsreferat)	
2. Gesprächsrunde .....	32	Diskussion.....	115
Neue Möglichkeiten der präkonzeptionellen genetischen Diagnostik.....	32	6. Gesprächsrunde .....	140
Christian Kubisch (Impulsreferat)		Ethische und soziale Aspekte der präkonzeptionellen genetischen Diagnostik .....	140
Diskussion.....	41	Silke Schick Tanz (Impulsreferat)	
3. Gesprächsrunde .....	58	Diskussion.....	148
Die Regelungen der pränatalen Diagnostik im Gendiagnostikgesetz .....	58	Abschlussgespräch mit Ausblick auf zukünftige Forschungsthemen .....	171
Jochen Taupitz (Impulsreferat)		Literatur.....	188
Diskussion.....	67	Kurzbiographien der Gesprächsteilnehmer .....	193

## Vorwort der Herausgeber

Das hier dokumentierte Leopoldina-Gespräch fand im neuen Hauptgebäude der Deutschen Akademie der Naturforscher Leopoldina statt, das im Mai 2012 eingeweiht wurde und mit seinen schönen Räumlichkeiten einen idealen Rahmen für unser Vorhaben bot. Als Organisatoren wollten wir einen besonderen Akzent auf das *Gespräch* setzen: Wir stellten eine Reihe von Diskussionsrunden zu unterschiedlichen Aspekten des Rahmenthemas in den Mittelpunkt, die jeweils von einem kürzeren Impulsreferat eingeleitet wurden. So konnte sich tatsächlich ein lebendiges Gespräch entwickeln, so dass die reichlich vorgesehene Diskussionszeit eher zu kurz als zu lang erschien. Wir hatten von vornherein den Plan, dieses neue Tagungsformat in geeigneter Form zu dokumentieren. Deshalb wurde eine Tonaufzeichnung der gesamten Veranstaltung hergestellt, um eine solide Grundlage für die Buchpublikation zu schaffen. Drei Redakteurinnen haben in Kooperation mit den Herausgebern die vorliegende Dokumentation verfasst. Ziel war eine weitgehende, wenn auch nicht unbedingt wortgetreue Wiedergabe der Verhandlungen, die ein flüssiges Lesen sicher vielfach erschwert hätte. Vielmehr sollte ein ansprechender Lesetext entstehen, der die gesprochene Rede zwar hier und da verändert, ihren Charakter als mündliche Mitteilung aber bewahrt. Dies gilt in besonderer Weise für die Dialoge im Anschluss an die Impulsreferate.

An dieser Stelle sei allen Beteiligten nochmals herzlich gedankt – neben den Vortragenden und Gesprächsteilnehmern insbesondere den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern der Geschäftsstelle der Leopoldina, vor allem der Generalsekretärin der Akademie, Frau Prof. Dr. Schnitzer-Ungefug, die auch persönlich an der Tagung teilnahm, sowie den drei Redakteurinnen Stefanie Holzapfel, Janina Richter und Kristin Schröck. *Last but not least* sei den beiden Sponsoren gedankt, die mit ihrer finanziellen Unterstützung diese Tagung ermöglichten: der Leopoldina sowie der Fritz Thyssen Stiftung.

Bonn, im April 2014

Peter Propping und Heinz Schott

## Begrüßung der Teilnehmer des Leopoldina-Gesprächs

Jutta Schnitzer-Ungefug

*Lieber Herr Propping, lieber Herr Schott,  
meine sehr verehrten Damen und Herren,*

herzlich danke ich Ihnen, lieber Herr Propping und Herr Schott, für die Vorbereitung des vor uns liegenden Leopoldina-Gesprächs „Auf dem Weg zur perfekten Rationalisierung der Fortpflanzung? Perspektiven der neuesten genetischen Diagnostik“. Ihrer Initiative ist es zu verdanken, dass zu diesem Wochenend-Workshop mehr als 20 Expertinnen und Experten unterschiedlichster Disziplinen zusammen gekommen sind. Hintergrund des Workshops ist die Tatsache, dass die heutigen Untersuchungsmethoden werdenden Eltern bereits vorgeburtlich Hinweise darauf geben können, ob bei dem Fötus schwere gesundheitliche Störungen vorliegen und Elternpaare dann auch Konsequenzen ziehen, die häufig in einem Schwangerschaftsabbruch münden. Aber nicht nur die Pränataldiagnostik, sondern auch die Präimplantationsdiagnostik wird es Paaren in Zukunft ermöglichen, über die Geburt von Kindern mit einer erblichen Chromosomenstörung zu entscheiden. Diese neuen Möglichkeiten der Diagnostik wollen Sie mit Ihren Kolleginnen und Kollegen diskutieren und dabei medizinisch-ethische und soziale Aspekte der vorgeburtlichen genetischen Diagnostik diskutieren. Ich darf Sie dazu beglückwünschen, dass Sie für diesen Workshop Humangenetiker, Biologen, Strafrechtler, Zivilprozessrechtler, Medizinhistoriker, aber auch Politikwissenschaftler, Theologen, Experten der Frauenheilkunde und Geburtshilfe sowie Medizinethiker an einen Tisch bringen konnten. Besonders gespannt bin ich persönlich auch auf den Beitrag zum Projekt *Ohrenkuss*, ein Projekt, in dem sich Menschen mit Down-Syndrom – von denen es heute aufgrund der vorgeburtlichen Untersuchungsmöglichkeiten immer weniger gibt – mit ihrer ganz eigenen Persönlichkeit einbringen können.

Ich danke den Organisatoren und Ihnen allen, die Sie hierhergekommen sind, um ganz offen über Chancen und Risiken der neuen Technologien zu diskutieren. Ich danke aber auch den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern der Geschäftsstelle der Leopoldina sowie des Instituts für Humangenetik in Bonn, welche es übernommen haben, den Ablauf dieses Workshops sowie die Diskussionsbeiträge zu dokumentieren, so dass wir dann in einigen Monaten den Verlauf dieser Veranstaltung nachvollziehen können.

Uns allen wünsche ich spannende Diskussionen, einen regen Austausch, viele neue Einsichten und einen interessanten Workshop.

## Einführung in die Thematik

### Peter Propping

Ich begrüße Sie zu dem Leopoldina-Gespräch und freue mich, dass Sie der Einladung gefolgt sind. Herr Schott und ich hoffen sehr, dass wir zwei anregende Tage haben werden.

Nun zum Inhalt unserer Veranstaltung. Genetik und Reproduktionsmedizin, vor allem in Kombination, sind ein immer wieder aktuelles Thema. Seit langem vergrößern sich die Möglichkeiten, die eigene Fortpflanzung zu kontrollieren, in ständig neuen Dimensionen. Das hat unsere Gesellschaft in der Vergangenheit kontinuierlich nachhaltig verändert. Für die jetzt herangewachsene Generation ist die vorgeburtliche Diagnostik etwas „Normales“, sie hat für sie immer schon existiert. Manch einer der heute Lebenden ist vorgeburtlich selbst durch eine pränatale Diagnostik gegangen – vielleicht ohne davon zu wissen. Jetzt kommen aus der Genetik weitere Neuerungen, die das Potenzial haben, die Gesellschaft weiter zu verändern. Werden auch diese Neuerungen als „normal“ angesehen werden?

Ich erinnere in aller Kürze an die Vergangenheit:

- Im 19. Jahrhundert sind Schwangerschaftsabbruch und die begrenzten Möglichkeiten der Kontrazeption, die die Menschheit seit der Antike praktiziert hat, verstärkt zur Geburtenregelung eingesetzt worden;
- durch die Einführung der hormonalen Kontrazeption („Pille“) im Jahre 1960 wurden die Möglichkeiten der Geburtenregelung nahezu perfekt;
- konnte dadurch nur die Anzahl der geborenen Kinder beeinflusst werden, eröffnete die vorgeburtliche Diagnostik Mitte der 1970er Jahre die Möglichkeit, die Geburt von Kindern mit bestimmten Störungen gezielt zu verhindern. Diese neue Diagnostik galt erst für Chromosomenstörungen, sehr bald auch für eine wachsende Anzahl monogener erblicher Krankheiten;
- die pränatale Ultraschalldiagnostik hat sich seitdem zu einem immer effektiveren Instrument der Erkennung angeborener fetaler Fehlbildungen entwickelt;

- vor ungefähr 20 Jahren kam das Ersttrimester-Screening durch Ultraschall hinzu, das es in Kombination mit biochemischen Parametern möglich macht, das Risiko für die Geburt eines Kindes mit einer Chromosomenstörung, insbesondere Trisomie 21, zu modifizieren.

Die invasiven Methoden der pränatalen Diagnostik sind mit einem ein-griffsbedingten Fehlgeburtsrisiko von etwa einem Prozent behaftet. Dieses Risiko wollen viele Schwangere, vor allem die älteren, möglichst vermeiden. Die jetzt kommenden, enorm leistungsfähigen Methoden der genetischen Diagnostik machen die Vorhersagbarkeit genetischer Krankheiten beim Ungeborenen durch die vorgeburtliche oder gar präkonzeptionelle Diagnostik nicht nur immer präziser und umfassender, sie sind für die Schwangerschaft auch risikolos. Ich halte es für wahrscheinlich, dass die Menschen die neuen Möglichkeiten auch in Anspruch nehmen, beziehungsweise nachfragen werden.

Im Rahmen des Leopoldina-Gesprächs sollten wir alle Facetten der neuen genetischen Diagnostik diskutieren, ohne dass den Organisatoren ein bestimmtes Ziel oder Ergebnis vorschwebt. Ihr breiter Erfahrungshintergrund sollte dafür die notwendigen Voraussetzungen schaffen. Um die Diskussion zu strukturieren, haben wir lediglich Gebiete abgegrenzt, die wir für relevant halten, und einige von Ihnen um Impulsreferate gebeten. Das Programm sieht viel Zeit für die Diskussion vor, um diese und eventuell zusätzliche Gesichtspunkte zu diskutieren.

Noch einige Worte zu der reißerischen Überschrift des Leopoldina-Gesprächs. Ende des 19. Jahrhunderts war es im Zusammenhang mit der Industrialisierung in Deutschland zu einem bedeutenden Geburtenrückgang gekommen. Die Menschen begrenzten die Zahl ihrer Kinder, um Kosten zu sparen und ihren Familien und Kindern bessere Entwicklungsmöglichkeiten zu eröffnen. Der österreichische Nationalökonom Julius Wolf [geboren 1862 in Brünn, gestorben 1937 in Berlin] veröffentlichte 1912 ein Buch mit dem Titel „Der Geburtenrückgang – die Rationalisierung des Sexuallebens in unserer Zeit“. Wolf sah darin zu Recht die Ursache für den Geburtenrückgang. Er sah sie als moralische Entscheidung jedes einzelnen an, die allerdings der Staatsmoral entgegenstehe.<sup>1</sup> Keineswegs sollten jedoch politische Instanzen eine

1 Hierzu und im Folgenden Weingart et al. (1992), S. 135.

*rationalistische* Geburtenpolitik betreiben. Im Gegensatz dazu trat zum Beispiel der Eugeniker Alfred Grotjahn [geboren 1869 in Schladen, gestorben 1931 in Berlin, Arzt, Professor für Sozialhygiene in Berlin und SPD-Reichstagsabgeordneter] als Verfechter einer gelenkten und zielgerichteten Bevölkerungspolitik auf. Er forderte, dass der „menschliche Artprozess durch die Ausbildung einer Theorie und Praxis der Eugenik soweit traditionell beeinflusst werden muss, dass die Erzeugung und Fortpflanzung von konstitutionell Minderwertigen zuverlässig verhindert wird“.<sup>2</sup>

Sehr schnell ist der Terminus der „Rationalisierung der Fortpflanzung“ von den deutschen Rassenhygienikern aufgenommen worden, weil sie die „soziale Fruchtbarkeitsdifferenzierung“ beunruhigte. Sie befürchteten eine Verschlechterung der genetischen Zusammensetzung der Bevölkerung, weil sie die soziale Schichtung der Bevölkerung vorrangig auf erbliche Faktoren zurückführten und der Geburtenrückgang die soziale Oberschicht stärker betraf. Bekanntlich hat das ganze Gedankengebäude sehr bald Anschluss an die Blut-und-Boden-Ideologie der NS-Zeit gefunden.

Die heutige Entwicklung der Genetik mit ihren Hoffnungen und Versprechen<sup>3</sup> wäre nicht zu verstehen, wenn zwischen ihr und der eugenischen bzw. rassenhygienischen „Vorgeschichte“ eine scharfe Trennung gezogen würde, etwa im Sinne einer überwundenen „Pseudowissenschaft“ und der „richtigen“ Wissenschaft heute.<sup>4</sup> Für diese Folgerung sollen zwei Beispiele als Schlaglichter angeführt werden.

In der Bundesrepublik dauerte es nach sehr kontroversen Diskussionen über die Berechtigung des Sterilisationsgesetzes vom 14. Juli 1933 mehr als 30 Jahre, bis die Menschen, die in der NS-Zeit aufgrund dieses Gesetzes zwangsweise sterilisiert wurden, wenigstens symbolisch für das erlittene Unrecht entschädigt wurden. Erst ein Bundestagsbeschluss von 2007 hat versucht, die bis dahin noch Lebenden zu rehabilitieren.

Als zweites Beispiel soll die Einwanderungsgesetzgebung („Immigration Act“) der USA von 1924 dienen. Danach gab es keine spezifische Begrenzung für Menschen aus Nord- und Westeuropa, während zum

2 zit. nach Weingart et al. (1992), S. 135.

3 zum Beispiel Collins (2009); Schwartz Cowan (2008).

4 Comfort (2012).

Beispiel Asiaten gar nicht einwandern durften. Man wollte den Genpool der USA von „asiatischen Genen“ frei halten. Dieses Gesetz galt bis 1965. Man kann die gesamte Entwicklung seit dem ausgehenden 19. Jahrhundert bis heute als einen kontinuierlichen Prozess der „Rationalisierung der menschlichen Fortpflanzung“ verstehen.<sup>5</sup>

Die moderne Genetik gibt uns Werkzeuge in die Hand, von denen die Eugeniker nicht einmal träumen konnten. Rein technisch betrachtet, wird es in naher Zukunft die Möglichkeit geben, die Häufigkeit schwerer, angeborener erblicher Krankheiten drastisch zu reduzieren, sie nahezu verschwinden zu lassen. Ob dies Wirklichkeit wird, hängt davon ab, in welchem Umfang die Menschen diese Möglichkeiten in Anspruch nehmen.

Manch einer wird wegen dieser zu erwartenden Entwicklung besorgt sein, sie kritisieren und warnend auf die Folgen für die Gesellschaft hinweisen. Die Paare, die trotz eines erhöhten Risikos ihren Kinderwunsch erfüllen möchten, und die besorgten Schwangeren werden sich dadurch nicht beeinflussen lassen. Sie werden die Techniken in Anspruch nehmen, die die Wissenschaft zur Verfügung stellt. Das Ausmaß der Inanspruchnahme dürfte andererseits erheblich davon abhängen, wer für die Kosten der Untersuchung aufkommt. Politik, Krankenkassen und vielleicht auch die Rechtsprechung werden also entscheidend dazu beitragen, inwieweit die neuesten genetischen Möglichkeiten angewandt werden.

Es ist heute nicht der demokratische Staat, der auf die genetische Diagnostik große Hoffnungen setzt, sondern es ist das Individuum, das in Sorge vor angeborenen Krankheiten eines Kindes genetische Diagnostik nachfragt. Jeder genetische Berater kennt das Paar, das schon präkonzeptionell jedes Risiko ausschließen will. Diese Klientel wird alle Möglichkeiten der modernen genetischen Diagnostik in Anspruch nehmen wollen. Man sollte die Geschichte jedoch nicht aus den Augen verlieren.

<sup>5</sup> Weingart et al. (1992).

# 1. Gesprächsrunde

## Neue Möglichkeiten der pränatalen genetischen Diagnostik aus dem Blut Schwangerer

### Wolfgang Holzgreve (Impulsreferat)

#### *Vorbemerkung der Herausgeber:*

*Der freie Vortrag mit Präsentation wurde redaktionell bearbeitet und zusammengefasst. Er erscheint deshalb nicht in wörtlicher Rede.*

Es gibt zwei große Entwicklungslinien, die relevant sind, wenn man die pränatale genetische Diagnostik betrachtet: die invasive Diagnostik und die nicht-invasive Diagnostik.

#### **Entwicklungslinie 1: Invasive Diagnostik**

Kurz nach der ersten Bestimmung eines menschlichen Erbträgersatzes mit 46 Chromosomen<sup>6</sup> beschrieb der französische Pädiater und Genetiker Jérôme Lejeune im Jahr 1959, dass das Down-Syndrom durch eine Trisomie 21 verursacht wird. Seit den 1970er Jahren steht Schwangeren die invasive genetische Diagnostik mittels Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung), seit den 1980er Jahren auch mittels Chorionzottenbiopsie zur Verfügung. Die gewonnenen kindlichen Zellen werden anhand einer Chromosomenanalyse auf zahlenmäßige Abweichungen der Erbträger, also zum Beispiel das Vorhandensein einer Trisomie 21, untersucht. Im Rahmen spezieller Fragestellungen kann mit molekulargenetischen Methoden zudem gezielt ein Verdacht auf autosomalrezessive, autosomal-dominante oder X-chromosomale Erbkrankheiten untersucht werden. Jedoch ist die invasive Entnahme von Gewebe immer mit einem Eingriffsrisiko, insbesondere dem für Fehlgeburten,

<sup>6</sup> Tjio/Levan (1956).

behaftet. Dieses Risiko beträgt nach der besten randomisierten Studie, selbst in erfahrenen Händen, sowohl bei der Amniozentese als auch bei der Chorionzottenbiopsie ein Prozent, allerdings ist letztere bereits im ersten Trimenon [erstes Drittel der Schwangerschaft] möglich. Trotzdem werden diese Methoden von Schwangeren heute weniger nachgefragt.

Die Gründe für die Entscheidung für eine solche invasive pränatale Diagnostik können sehr vielfältig sein und sich einfachen Erklärungsmustern entziehen. Was dabei in jedem Fall gewährleistet werden muss, ist eine intensive und vielseitige Beratung der Schwangeren.

Ein Fall aus der Praxis<sup>7</sup> zeigt diese Vielschichtigkeit vielleicht besonders deutlich: Eine Frau, die ein Kind mit einer Trisomie 21 bekommen hatte, für dieses Kind ihren Beruf aufgegeben hatte und es liebevoll pflegte, entschied sich bei den folgenden Schwangerschaften nach ausführlichen Überlegungen gleichwohl für eine invasive pränatale Diagnostik.

#### Entwicklungslinie 2: Nicht-invasive Diagnostik

Mit der Entwicklung der Ultraschalldiagnostik in den 1960er Jahren wurde es möglich, Bilder des Körperinneren in Echtzeit anzufertigen. Ein Grundstein für die nicht-invasive vorgeburtliche Diagnostik war gelegt. Mit zunehmendem Alter der Mutter nimmt das Risiko für zahlenmäßige Chromosomenveränderungen, insbesondere für eine Trisomie 21, beim Kind zu. Man könnte daher vermuten, dass die Nachfrage nach invasiver Diagnostik mit dem Alter der Schwangeren zunimmt. In Deutschland zeigte sich in den letzten Jahren jedoch ein Rückgang der invasiven Untersuchungen. Während im Jahr 2006 noch 80.000 Amniozentesen abgerechnet wurden, waren es im Jahr 2010 nur 52.000. Der Hauptgrund dürfte die parallele Entwicklung nicht-invasiver Screening-Tests sein: Durch das Messen der Nackenfaltendicke des Fötus im Ultraschall in Kombination mit gewissen Blutwerten der Mutter kann das Risiko für eine Chromosomenstörung beim Kind (unter anderem der Trisomie 21), das ja mit dem Alter der Schwangeren zunimmt, ermittelt werden. Befürworter der Screening-Methoden führen an, dass dadurch invasive Eingriffe reduziert und somit Fehlgeburten verhindert werden können.

<sup>7</sup> Holzgreve (2006).

Eine vorgeburtliche Diagnose bezüglich erwünschter genetischer Eigenschaften des Kindes lässt sich jedoch bisher anhand nicht-invasiver Ultraschall-gestützter Untersuchungen nicht stellen. Bereits früh wurde an einem anderen Zweig der vorgeburtlichen nicht-invasiven Diagnostik geforscht: Man hoffte, aus dem Blut der Mutter die in kleinsten Anteilen vorkommenden kindlichen Zellen nutzen zu können. Es wurde jedoch trotz intensiver Forschungsarbeit keine praxissichere Methode gefunden, die kindlichen Zellen selektiv anzureichern, um sie einer weiteren Untersuchung zuzuführen.

Der in Oxford tätige Chinese Dennis Lo wies im Jahr 1997 zellfreie DNA-Fragmente des Fötus im mütterlichen Blut nach, die im Mittel 10 Prozent der gelösten DNA im mütterlichen Blut beträgt. Damit war der Grundstein für die heutige neue, nicht-invasive, genetische Diagnostik gelegt. Das Prinzip wurde am Beispiel der vorgeburtlichen Bestimmung des Rhesus-Faktors des Kindes getestet.<sup>8</sup> Die Rhesus-Inkompatibilität zwischen einer Rhesus-negativen Mutter, welche ein Rhesus-positives Kind erwartet, kann infolge einer schweren Blutarmut zu einer schwerwiegenden Erkrankung des Fötus führen. Die Bestimmung des kindlichen Rhesus-Faktors aus mütterlichem Blut ist das erste Beispiel nicht-invasiver genetischer Diagnostik, die breit in der Praxis zur Verfügung steht.<sup>9</sup> Das Prinzip kann zudem zur frühzeitigen nicht-invasiven vorgeburtlichen Geschlechtsbestimmung verwendet werden, die mittels Ultraschall erst sicher nach der 14. Schwangerschaftswoche möglich ist. Dies ist in Familien mit Belastung durch eine X-Chromosom-gekoppelte rezessive Erbkrankheit von Bedeutung, von der nur Jungen betroffen sind (zum Beispiel bei Duchenne-Muskeldystrophie). Weiterhin kann das Verfahren zum Beispiel zum Ausschluss einer autosomal-dominanten Erkrankung eingesetzt werden, wenn sie über den Vater vererbt wird. Herkömmliche Sequenziermethoden konnten jedoch nur qualitative Unterschiede der DNA des Fötus zum mütterlichen Erbgut zuverlässig darstellen.

Mit der Entwicklung neuer DNA-Sequenziermethoden (*Next Generation Sequencing*) in den letzten Jahren wurde die Voraussetzung dafür geschaffen, dass auch zahlenmäßige Chromosomenveränderun-

<sup>8</sup> Lo et al. (1998).

<sup>9</sup> Gautier et al. (2005).



gen beim Fötus nicht-invasiv nachgewiesen werden können. Seit Mitte 2012 ist in Deutschland der erste genetische Test zur Bestimmung der fetalen Trisomie 21 aus dem Blut der Schwangeren auf dem Markt (*PraenaTest*<sup>®</sup>). Er wird in Deutschland durch die Firma *LifeCodexx* als Medizinprodukt vertrieben. Die Firma *LifeCodexx* ist Lizenznehmer des US-amerikanischen Unternehmens *Sequenom*, das das Patent zur Nutzung der zellfreien fetalen DNA im mütterlichen Blut von Dennis Lo hält. Die Firma gibt die Sensitivität und Spezifität des Tests mit über 95 Prozent an. Der Test ist für Einlingsschwangerschaften zwischen der 12. und 14. Schwangerschaftswoche validiert und gilt derzeit noch als fortgeschrittene Screening-Methode. Bei auffälligem Testergebnis muss allerdings eine invasive Diagnostik zur Bestätigung angeschlossen werden. Zudem darf er nur im Rahmen einer genetischen Beratung durch einen hierfür qualifizierten Arzt durchgeführt werden. In Deutschland sind dies Fachärzte für Humangenetik sowie Gynäkologen/Pränatalmediziner mit Befähigung zur fachgebundenen genetischen Beratung. Die Einführung des Tests in Deutschland fand in der Öffentlichkeit zunächst eine vorwiegend negative Beurteilung. Ein Gutachten des Bonner Juristen Klaus Ferdinand Gärditz stufte den Test vor Markteinführung sogar als verfassungswidrig ein, da er allein auf Schwangerschaftsabbruch ausgerichtet sei und kein therapeutisches oder lebenserhaltendes Ziel habe. Die Firma selbst sowie Befürworter widersprechen dem und sehen das Ziel des Testes darin, Eingriffsrisiken und Schwangerschaftsverluste durch invasive Eingriffe zu reduzieren.

Der Referent schließt seinen Vortrag mit dem folgendem Satz: „Ich bin froh, dass der Test jetzt verfügbar ist und Frauen eine neue Option haben: eine pränatale Diagnostik ohne Eingriffsrisiko.“

## Diskussion

**Taupitz:** Sie haben geschildert, dass die Amniozentesen von der Zahl her zurückgegangen sind. Ist das ausschließlich auf die bessere Ultraschalluntersuchung zurückzuführen oder gibt es andere Gründe dafür? Sie hatten diesen Zusammenhang ja hergestellt.

**Holzgreve:** Die Amniozentesen sind deutlich zurückgegangen, die Chorionzottenbiopsien nicht so stark, aber in der Summe hat die Zahl der invasiven Eingriffe abgenommen. Ich denke, dass es genau die Kombination ist: Ultraschall – das frühe Angebot schon im ersten Trimenon – kombiniert mit dem so genannten Screening-Test. Der Screening-Test beinhaltet einen Algorithmus, der einen Ultraschallparameter, also eine Messung einer Flüssigkeitsansammlung im Nackenbereich, mit zwei biochemischen Markern kombiniert. Er identifiziert mit einer Testpositivrate von 5 Prozent jetzt bis zu 90 Prozent der Schwangerschaften mit Down-Syndrom. Aus meiner Sicht hat die langsame Penetration dieses Screening-Angebotes letztlich zu diesem Rückgang der invasiven Eingriffe geführt. Viele Frauen über 35 – und das sind mittlerweile über 20 Prozent aller Frauen in der Schwangerschaft – erfahren, dass ihr individuelles Risiko deutlich geringer ist, als jenes, wenn man allein das Alter berücksichtigt hätte. Insofern glaube ich, dass der Rückgang der invasiven Eingriffe ein Effekt des Screenings ist.

**Schöne-Seifert:** Direkt dazu: Gibt es irgendwelche Daten über die Gesamtsensitivität der diagnostischen Angebote? Die Frage zielt darauf ab: Gibt es jetzt nennenswert mehr Schwangere, die ein Trisomie-Kind zur Welt bringen, und die sagen: „Wir hätten unter anderen Umständen einen Abbruch machen lassen“?

**Holzgreve:** Frau Nippert kann wahrscheinlich mehr dazu sagen. Ich glaube, zuverlässige Daten dazu gibt es leider nicht.

**Nippert:** Das kann ich nur bestätigen. Wir hätten sie gerne.

**Michl:** Ich möchte noch einmal auf die abnehmenden Amniozentesezahlen zurückkommen, die Sie fast reflexhaft auf die neue Technologie zurückgeführt haben, also auf Effekte des Screenings. Könnte es nicht auch sein, dass wir die Zahlen aus einem anderen Grund ernst nehmen müssen? Dass sich hier vielleicht auch innerhalb der Gesellschaft oder bei den Schwangeren ein widerständiges Verhalten abzeichnet? Im Sinne von: „Wir wollen unsere Schwangerschaft nicht durch

und durch medikalisieren lassen!“ – Könnten Sie sich das vorstellen? Würde das vielleicht auch den Erfahrungen entsprechen, die Sie aus der Praxis haben?

**Holzgreve:** Ich kann mir sehr gut vorstellen, dass das auch eine der Begründungen ist, die da hineinspielen. Meine Erfahrung aus der Beratung von Schwangeren ist allerdings, dass sie oft mit der Frage kommen, wie hoch das Risiko hierfür oder dafür ist. Man spricht dann die Optionen durch. Vor dem Hintergrund der verschiedenen Screening-Tests, die es heute gibt, ist die Beratung sehr kompliziert geworden. Es gibt ein Ersttrimester-Screening, ein Zweittrimester-Screening, man kann diese kombinieren usw. Man muss sicherstellen, dass das gut verstanden wird. Ich finde jedoch, dass man oft erlebt, dass die Schwangere am Ende zum Beispiel sagt: Ich hatte viel Angst, weil ich 39 Jahre alt bin. Der Screeningtest hat aber ergeben, dass ich ein Risiko von 1:20.000 habe. Mit dem Risiko kann ich besser leben als mit dem höheren Risiko, das mir vorher allein aufgrund des Alters genannt worden ist. Ich vermute daher, dass ein zentraler Grund für die abnehmenden invasiven Eingriffe in den Screening-Tests zu suchen ist.

**Nippert:** Ich glaube, es stecken mehrere Gründe dahinter. Man kann das nicht so einfach sagen. Wir haben am Anfang beobachtet, dass durch das Serum-Screening die Amniozentesenzahl in die Höhe ging. Die Befundkommunikation lag jedoch im Argen. Die Risikoaufklärung war nicht ausreichend.

**Holzgreve:** Ja, damals beim Triple-Test mit Alpha-Fetoprotein-Bestimmung im zweiten Trimenon war das so.

**Nippert:** Es ist vorstellbar, dass die Anzahl der Schwangerschaften pro Jahr insgesamt zurückgegangen ist, dass wir also weniger Schwangere haben. Dann würde ich ebenfalls weniger invasive Diagnostik erwarten. Vielleicht sagen auch bestimmte Frauen: Ich mache es nicht. Aber insgesamt würde ich es ebenso sehen, dass der Test besser in der Praxis angewendet und das Risiko besser kommuniziert wird. Ich denke, dass dieser Anstieg von Amniozentesen nach der Einführung des Serumtests darauf zurückzuführen ist, dass Frauen Risiken genannt bekommen und damit nicht leben konnten. Aber die Verringerung der absoluten Geburtenzahl ist sicher auch ein Grund.

**Holzgreve:** Ich denke, es gibt viele potenzielle Erklärungen. Vielleicht sogar die, dass Frauenärztinnen und Frauenärzte, die die Eingriffe

durchführen, früher häufiger die Neigung hatten, die Eingriffsrisiken zu unterschätzen.

**Nippert:** Ja, da stimme ich zu.

**Nöthen:** Zum Absinken der Zahl der Amniozentesen: Es ist doch nicht der Triple-Test oder der Screening-Test, der den Unterschied gemacht hat, denn der muss per definitionem, wenn man breit screenet, den gleichen Anteil [an Schwangerschaften] in ein höheres Risiko einordnen wie in ein niedriges Risiko. Ansonsten hat man kein durchschnittliches Risiko. Es führt eher dazu, dass die Frauen mit dem höheren Risiko dann durch eine entsprechende Ultraschalluntersuchung entwarnt werden und dadurch dann wieder die Gesamtzahl der Amniozentesen sinkt. Das ist der eigentliche Effekt. Oder, Herr Holzgreve?

**Holzgreve:** Nein, Früher hat man pauschal gesagt, Frauen über 35 Jahren hätten ein erhöhtes Risiko und daraufhin Eingriffe angeboten. Es hat mich schon immer gewundert, auch als Student, was eigentlich in der Nacht passiert, wenn man 35 Jahre alt wird. Es war klar: 20 Prozent der Kinder mit Down-Syndrom wurden von den 5 Prozent der Frauen geboren, die über 35 Jahre alt waren, und 80 Prozent von Frauen unter 35 Jahren, weil die eine höhere Geburtenzahl hatten. Wenn man aber fragt, wie sich das verteilt, dann sind die meisten Frauen über 35 genau 35 Jahre alt, etwas weniger sind 36, 37 Jahre alt usw. Das heißt, dass viele von den Frauen durch den Screening-Test erfahren, dass sie ein geringeres Risiko haben als gemäß dieser groben Alterskategorie über 35.

**Nöthen:** Ja, aber wenn Sie den Screening-Test sowohl Jüngeren als auch Älteren anbieten, dann ist es statistisch so, dass der gleiche Anteil in eine höhere Risikogruppe kommen kann. Ansonsten haben Sie vorher kein richtiges durchschnittliches Risiko gehabt. Deswegen ist im Endeffekt dann der Ultraschall das Entscheidende.

**Holzgreve:** Ich stimme zu. Dann kommt vielleicht eine 24-Jährige in die Risikogruppe einer 34-Jährigen. Ich vermute, dass der Screening-Test einen großen Anteil hat an der Erklärung, aber die anderen Erklärungen sind sicher auch zu berücksichtigen. Der deutliche Rückgang der invasiven Eingriffe in Deutschland und vielen anderen Ländern ist jedenfalls ein Faktum.

**Propping:** Der Gesichtspunkt, den Herr Nöthen genannt hat, ist schon richtig. Der Durchschnittswert muss auch nach der Risikomodifikation der gleiche bleiben. Es ergibt sich nur eine andere Verteilung.

**Schöne-Seifert:** Dann müsste man die Inanspruchnahme des Ultraschalls messen, um die Frage von Herrn Nöthen zu beantworten.

**Schott:** Wie ist die Einführung dieser nicht-invasiven Diagnostik aus mütterlichem Blut in das Routine-Screening vorstellbar? Wie würden Sie das einschätzen?

**Holzgreve:** Im Moment läuft es wie folgt ab: *LifeCodexx*, also die einzige Firma, die den Test derzeit hier im deutschsprachigen Raum anbietet, schließt Verträge mit den Institutionen, welche die Beratung durchführen und das Blut abnehmen. Das sind in Deutschland in der Regel im Moment die großen Praxen, in denen Pränatalmedizin angeboten wird, weil dort im Team Genetiker oder manchmal Frauenärztinnen und Frauenärzte mit entsprechender Ausbildung vorhanden sind. Nur, wenn die Bedingungen des Vertrages erfüllt sind, wird eine Probe angenommen. Wenn ich in der Praxis also eine Frau habe, die den Test durchführen lassen möchte, darf ich die Untersuchung nur selbst veranlassen, wenn ich die entsprechende Qualifikation für die Beratung habe. Das schließt auch die Blutabnahme und den Versand ein. Es ist natürlich klar, dass auch Universitätskliniken diese Bedingungen erfüllen und den Test anbieten. Dass in Zukunft der Druck stärker werden wird und dass dann die Proben auch von Stellen angenommen werden, bei denen die Beratung vielleicht nicht ganz sichergestellt ist, diese Gefahr ist meiner Meinung nach da.

**Duttge:** Sie hatten kurz das Gendiagnostikgesetz gestreift und angeführt, die Einhaltung dieser Regeln würde sehr seriös gehandhabt. Das ist auch mein Eindruck. Ich hatte die Gelegenheit, mich im Kontext der Debatte um das Bonner Gutachten mit einem für *LifeCodexx* tätigen Juristen auszutauschen. Wenn ich das recht sehe, dann ist die Einhaltung des Gendiagnostikgesetzes für *LifeCodexx* in gewisser Weise formalisiert durch die Verträge und durch eine formale Prüfung in dem Sinne, dass die Vor-Ort-Tätigen die Einhaltung bestätigen. Deshalb hänge ich noch ein bisschen an Ihrer Nebenbemerkung. Sie hatten etwas überraschend gesagt: Aber wir wissen nicht, was die Zukunft bringt. Sie halten es nicht von vornherein für ausgeschlossen, dass der Druck und die Nachfrage in Zukunft so groß werden, dass die Einhaltung des rechtlichen Rahmens nicht mehr gewährleistet sein könnte? Das kann ich nicht ganz nachvollziehen, weil der „Schwarze Peter“ nie bei der Firma liegt, nie bei *LifeCodexx*, sondern immer bei den jeweils vor Ort beratenden Personen. Sehe ich das falsch oder haben Sie da andere Gedanken?

**Holzgreve:** Es ist schwer vorauszusagen. Es ist vorstellbar, dass der Druck auch in den Praxen steigt und dass dann eine Schwangere in der Praxis sagt: Warum soll ich jetzt erst woanders hingehen? Können Sie die Blutentnahme nicht machen? Ich würde mir wünschen, dass alle aufrecht stehenblieben und dass die Situation so rechtlich abgesichert ist, dass es wirklich nur zur Blutentnahme nach vorheriger adäquater Beratung kommt. Aber ich glaube, Gefahren kann man da nicht ganz ausschließen.

**Propping:** Wir leben in einem globalen Dorf.

**Holzgreve:** Genau. Man kann sagen, was bereits passiert ist. Das *Beijing Genomics Institute* zum Beispiel hat offensichtlich inzwischen über 100 der teuren *Last-Generation*-Sequenziermaschinen, und es bietet die Tests über das Internet an. Man kann also in Halle eine Blutprobe entnehmen und diese nach Peking schicken. Wobei die Qualitätskontrolle, vorsichtig gesagt, sehr fragwürdig ist.

**Tanner:** Ich gehe auf eine Seitenbemerkung ein, die Frage nach Patienten. Das wird auch in der öffentlichen Debatte wichtig werden. Sie hatten die Verschachtelung der Firmen angesprochen. Die Firma *LifeCodexx* ist eine Tochterfirma von *Sequenom*. Können Sie mehr sagen zum Stand der Patente? Das dürfte in den USA anders sein als hier.

**Holzgreve:** Ja, das ist aktuell ein kontroverses Thema. Die neueste Entwicklung ist, dass die Firma *Ariosa*, die auch mit Stephen Quake aus Stanford zusammenarbeitet, jetzt von *Illumina* übernommen wurde. Es ist interessant, dass ein Gerätehersteller mit guten Technologieplattformen so weit in der konkreten Diagnostik kommen kann. Auch *Sequenom* kommt eigentlich aus dem Gerätebereich mit der Massenspektrometrie. Meine Auffassung ist, dass eigentlich der Halter des Dachpatents, der das Konzept entwickelt hat, dass es zellfreie fötale DNA im Blut der Schwangeren gibt, die genutzt werden könnte, Inhaber des Patents ist. Das Patent ist im Vergleich zum Fall bei *Myriad Genetics* noch nicht grundsätzlich infrage gestellt worden. Es wird gesehen, dass in dem Produkt eine lange Entwicklung enthalten ist. Daher sollten geistige Eigentumsrechte gelten. Es gibt viele, welche die Auffassung vertreten, dass die anderen Anbieter, die jetzt, wie das *Beijing Genomics Institute*, auf den Markt kommen, das gar nicht dürften. Ich vermute, dass es noch Patentauseinandersetzungen geben wird. Im Moment gibt es vier große Anbieter.

**Schott:** Zum Patent: Ist dieses Patent zeitlich begrenzt oder besteht es sozusagen für alle Ewigkeiten?

**Taupitz:** Die Laufzeit eines Patents ist maximal 20 Jahre.

**Cremer:** Ich weiß nicht, ob hier ein Experte ist, der folgende Frage beantworten kann: Eine Firma hat ein Patent. Sie zeigt sich aber unfähig, dieses Patent zu nutzen, auch im Hinblick auf die sachliche Anwendung dieser Prozedur. Oder sie verlangt so hohe Preise, dass eine medizinisch notwendige Diagnostik oder auch Therapie behindert wird. Welche Mechanismen gibt es, das zu steuern?

**Taupitz:** Es gibt die Möglichkeit der Erteilung einer Zwangslizenz. Voraussetzung ist unter anderem ein öffentliches Interesse. Dies ist etwa dann der Fall, wenn das medizinische Verfahren oder Medikament im Grundsatz jedem zugänglich sein sollte. Nicht ausreichend ist dagegen, dass ein Verfahren oder Medikament subjektiv zu teuer angeboten wird. Vielmehr muss ein besonders hoher Nutzen vorliegen, beispielsweise dadurch, dass verbreitete Krankheiten erstmals mit guten Erfolgsaussichten behandelbar sind, der heimische Markt unzureichend versorgt ist oder das Medikament neue therapeutische Eigenschaften hat, die bisher nicht oder nur mit Nebenwirkungen erreicht werden konnten. Zudem muss der Lizenzsucher zunächst erfolglos versucht haben, von dem Inhaber des Patents eine Lizenz zu erhalten. Der Lizenzsucher muss schließlich selbst die Fähigkeit und den Willen haben, das Schutzrecht für eigene Rechnung zu benutzen. Die Zwangslizenz kann also nicht zugunsten Dritter begehrt werden.

**Schicktanz:** Ich würde gern noch einmal bezüglich der Patentierung nachhaken. Wenn ich richtig informiert bin, ist ein Problem, dass die Patentierung anscheinend auch verhindert, den Test zu verbessern, wie sich das zum Beispiel beim Brustkrebs-Gentest gezeigt hat. Aus Anwendersicht geht es nicht darum, ob er durch Forschung in 20 Jahren verbessert wird, sondern darum, ob die Forschung bei dem Test, der jetzt auf dem Markt ist, etwas gezeigt hat und es in die Praxis umgesetzt werden kann. Als Anwenderin möchte ich keine 20 Jahre warten, bis das Patent ausgelaufen ist. Auf welcher Ebene ist das Patent bei dieser Technik vergeben? Können andere Forschergruppen zum Beispiel die Sequenzierungstechnik optimieren?

**Holzgreve:** Es gibt unterschiedliche Auffassungen dazu. Die University of Oxford, die übrigens auch als öffentlich-private Universität eine große Patentabteilung hat, vertritt die Auffassung, dass sie das Dachpa-

tent hat. Das heißt, das Konzept, dass es zellfreie DNA vom Kind im Blut der Schwangeren gibt und diese diagnostisch genutzt werden kann, ist geschützt. Also dürfen die Anderen auch mit einer modifizierten Sequenzierungstechnik oder sonstigen technischen Modifikationen keine grundsätzlichen Ansprüche anmelden. Die Firma *Sequenom* selbst arbeitet an der Verbesserung der Technik, wie auch andere Laboratorien. Es gibt zurzeit keine großen juristischen Auseinandersetzungen dazu.

**Holzgreve:** Ich persönlich habe den Eindruck, dass *Sequenom* sehr verantwortungsvoll vorgeht. Die Firma hat zunächst eine Studie mit komplett unabhängiger Auswertung durchführen lassen. Es wurde also all das berücksichtigt, was man sich wünscht, um valide Aussagen machen zu können. Meiner Meinung nach ist es im Moment eher protektiv, dass es nur diejenigen durchführen, die die entsprechenden Lizenzen haben. Es wird aber sehr interessant sein, zu verfolgen, wie es in der Zukunft weitergeht. Herr Propping hat bereits zum Ausdruck gebracht, dass er vermutet, dass eine starke Nachfrage kommen wird. Und wie dann ein Druck auch auf andere entstehen kann, diese Tests anzubieten, das wird sehr interessant sein.

**Hofer:** Ich würde gerne die Aufmerksamkeit auf den Aushandlungsprozess zwischen Wissenschaft und Öffentlichkeit lenken. Sie hatten einige Schlagzeilen gezeigt, die ein zumindest medial abgebildetes Unbehagen widerspiegeln. Ob sich daraus ein gesellschaftliches Unbehagen ableiten lässt, weiß ich nicht. Aber wir sind auch Augenzeugen dieses Aushandlungsprozesses und ich würde Sie gerne fragen, wie Ihr Eindruck ist, wie das Unternehmen *LifeCodexx* damit umgeht. Es handelt sich um ein Unternehmen, das natürlich auch ein ökonomisches Kalkül hat. Wie stellt sich *LifeCodexx* zu dem offensichtlichen Bedürfnis, einen Kommunikationsprozess, einen Reflexionsprozess in Gang zu setzen? Sind hier Signale erkennbar? Oder hat *LifeCodexx* doch eine Art Selbstverständnis im Sinne einer rein technischen Erfüllung der Aufgabe, die hier gestellt wurde?

**Holzgreve:** Das kann ich nicht kompetent beurteilen. *LifeCodexx* ist wohl ausgewiesen im Bereich von Sequenzierung und ist deswegen zu dieser Diagnostik gekommen. Mein persönlicher Eindruck – ich habe einige Mitarbeiter kennengelernt – ist, dass sie, genau wie einige von uns, versuchen wollen, Menschen zu eigenen Entscheidungen zu verhelfen und dass sie eben auch stolz sind, bei der nicht-invasiven Diagnostik

mitmachen zu können. Sie beteiligen sich unter anderem an Podiumsdiskussionen zu diesem Thema. Insofern habe ich keinen schlechten Eindruck. Ich glaube also, dass sie genauso beteiligt sind an der Diskussion wie wir alle hier am Tisch. Es ist nicht notwendigerweise negativ, wenn etwas Gutes außerhalb der öffentlichen Institutionen von Privat Anbietern angeboten wird.

**Hofer:** Ich habe nicht kommerziell gesagt.

**Holzgreve:** Wir müssen da ganz ehrlich sein. In jeder Klinik gibt es einen Privatsektor und einen öffentlichen. Die Mischfinanzierung muss stimmen. Die Linie zwischen „Gut und Böse“ läuft für mich nicht zwischen öffentlich und privat. Es gibt hervorragende öffentliche Laboratorien und es gibt schlechte, es gibt sowohl hervorragende als auch ganz fürchterliche private. Da muss man einfach die Fakten ansehen. Ihre Frage war, wie ich die Situation bei *LifeCodexx* einschätze. Ich glaube, wir müssen denen allen helfen, dass sie voll in der öffentlichen Diskussion sind und dass sie sich den Fragen stellen. Ich glaube, das ist die wichtigste Aufgabe, die wir haben.

**Tanner:** Wir müssen sehr ehrlich sein, wenn es um die Kosten geht. Das ist ein sensibler Punkt. Wenn nun wieder gesagt wird, die Technologieplattformen werden immer billiger, also zum Beispiel die Sequenzierer, dann ist das richtig. Die Leute, die das tatsächlich selbst machen, werden aber berichten, dass auch eine Menge Kosten für die Datenspeicherung und die ganzen Sicherheitsanforderungen anfallen, die überhaupt nicht in der Verkaufsstrategie erscheinen. Ich finde, das sollte man ehrlicher Weise für die ethische öffentliche Debatte sagen. Diese ganze Geschichte mit dem „1000-Dollar-Genom“ – und vergleichbar in Bezug auf die hier vorgestellte Technik, dass diese stetig billiger wird – ist richtig, ist aber gleichzeitig nur ein Teilelement. Die ganzen Kosten der Dateninterpretation usw. sind hierbei noch nicht abgebildet und genauso die ganzen Vorlaufkosten der Inventionen, die in diese Forschungsstrategien eingeflossen sind. Die Kosten für Programme, die das Ministerium finanziert hat, um *Next Generation Sequencing* möglich zu machen, müssen, hart ökonomisch gerechnet, mit einfließen. Aber das ist nur eine Nebenbemerkung. Wir sollten nur nicht einfach sagen, es wird immer billiger.

**Schöne-Seifert:** Wenn Sie mit Recht darauf hinweisen, dass es erhebliche Kosten bei der Interpretation, dem Schutz und der Sicherung von Daten aus all diesen Untersuchungen gibt, gilt dies natürlich ganz

parallel auch für invasiv gewonnene Daten, insofern kann man das nicht in die andere Waagschale werfen.

**Holzgreve:** *LifeCodexx* ist wohl auch damals vom BMBF unterstützt worden.

**Tanner:** Es war eine Mittelstandsförderung. Herr Roesler kann das sicher besser sagen.

**Nöthen:** Noch eine kurze Ergänzung oder ein Blickwinkel, der bisher vielleicht noch nicht betrachtet worden ist. Herr Holzgreve, Sie hatten die Grenzziehung zwischen privaten und öffentlichen Laboren gezogen. Ich finde aus einer wissenschaftlichen Perspektive fast entscheidender, den Unterschied zwischen akademischen und nicht-akademischen Laboren zu machen. Es macht nämlich einen Unterschied, wo eine Diagnostik stattfindet. Wenn die Diagnostik im akademischen Kontext stattfindet, werden die Ergebnisse der wissenschaftlichen Bearbeitung zugänglich sein. Das haben wir als Problem im nicht-akademischen Bereich. Da wird zwar anfänglich zur Einführung eines Tests Zugang gewährt, wie bei *LifeCodexx*, die an einer Studie teilnehmen. In weiteren Schritten aber wird kein Interesse mehr bestehen, wissenschaftliche Daten zu generieren. Das ist auch ein gesellschaftlicher Aspekt, der sehr relevant ist: Können überhaupt wissenschaftliche Daten zur weiteren Evaluierung neuer Technologien generiert werden? Eine Firma macht das zwar auch in der weiteren Folge, aber immer um – ich möchte das auch gar nicht verteufeln – proprietäre Rechte zu erwerben. Am Beispiel von *Myriad Genetics* sieht man sehr deutlich, wie das Auslaufen des Patentschutzes konterkariert wird. Dort wurde auf der Grundlage der diagnostischen Erfahrung eine Datenbank generiert, die die Interpretation des diagnostischen Testes mit hoher Qualität erlaubt, die aber anderen Laboren nach Auslaufen des Patents nicht zugänglich ist. Die Datenbank wird nicht öffentlich zur Verfügung gestellt, obwohl die Tests häufig durch die Krankenkassen finanziert wurden. Wir haben ein Problem zwischen akademischen und nicht-akademischen Laboren. Das wollte ich als eine Grenzziehung, die ich sehr relevant finde, erwähnen.

**Holzgreve:** Ja, ich teile Ihre These voll. Wenn man andere große Patentstreite der letzten Jahre in unserem Gebiet anschaut, dann ist die Diskussion um die Polymerase-Kettenreaktion (PCR) auch ein gutes Beispiel. Roche hat gesagt: Für akademische Zwecke stellen wir die PCR frei zur Verfügung. Wenn sie kommerziell eingesetzt wird, dann wollen wir

unser Patent verteidigen. Das ist ein Kompromiss zugunsten des akademischen Sektors. *Privat* oder *öffentlich* ist nicht die Linie, sondern, ob strikt nach den üblichen Kriterien der Wissenschaft ausgewertet wird oder nicht. Bei *LifeCodexx* haben wir genau diese Empfehlung gegeben. Wir haben gesagt, dass die Firma alle Daten auswerten und publizieren muss. Dazu ist sie bereit. Frau Professor Geipel in Bonn wird eine Nachfolgeuntersuchung machen. In dem konkreten Fall hat diese Firma, im Gegensatz zu anderen, sehr wohl gesehen, dass sie eine ganz unabhängige akademische Beurteilung zulassen soll. Das würde ich als positiv werten.

**Nöthen:** Ich will das vielleicht nur ein bisschen überspitzen: Dass natürlich die Firma in einer Diskussion um Akzeptanz zu größeren Kompromissen bereit ist, ist klar. Ob wirklich die Wissenschaft betrieben werden könnte, die aus einer akademischen Perspektive auch manchmal unbequeme Fragestellungen beinhaltet, muss man infrage stellen.

**Holzgreve:** Wir können das ja testen. [lacht]

**Tanner:** Ich kenne ein Mitglied des *Boards* von *LifeCodexx*. Seine Aussage war, dass es ethisch eigentlich gar keine Diskussion gibt, dass der *PraenaTest*<sup>®</sup> das Bessere ist, weil er nicht-invasiv und im Verhältnis zu dem Risiko für Fehlgeburten von einem Prozent oder höher ethisch ganz klar besser ist. Man steht vor der schwierigen Frage: Was sieht man als ethisch an – im Hinblick auf das Risiko der einzelnen Frau oder gesamtgesellschaftlich? Und da will ich noch einmal eine Bemerkung machen. Ich denke, wir müssen wegkommen von der Diskussion „Wissenschaft und Gesellschaft“, denn der Gesellschaftsbegriff hilft uns an der Stelle nicht. Wir haben gerade in diesem Feld spezielle Akteure, einzelne Institutionen, Gruppen, die hoch aktiv sind und deren Interessen man anschauen muss. Also die Gesellschaft als Ganze diskutiert nicht, sondern es sind die einzelnen Akteursgruppen, wie *Aktion Mensch*, Ärzteinteressen und Firmeninteressen.

**Holzgreve:** Es gibt Frauenärztinnen und Frauenärzte, die Amniozentesen gut durchgeführt und damit Geld verdient haben und jetzt weniger verdienen, weil sie weniger Eingriffe machen. Diese könnten ein Interesse am Erhalt der hohen Eingriffszahlen haben. Aber es ist eben tatsächlich eine enorme Belastung, wenn man derartige Eingriffe durchführt. Eine von 100 Frauen im Alter von 35 Jahren, bei der man eine Amniozentese durchführt, kommt zurück mit einem Schwangerschaftsver-

lust noch nach dem zweiten Trimenon. Ich weiß natürlich nie, ob ich als derjenige, der den Eingriff gemacht hat, den Verlust verursacht habe. Ich werde es aber immer vermuten, wenn sie nach dem Eingriff zurückkommt. Wenn die Frau am Tag vorher mit einem Spontanabort kommt, weiß ich, dass ich es nicht war. Aber im anderen Fall weiß ich es eben nicht. Die dänische Untersuchung von Ann Tabor<sup>10</sup> hat diese Erhöhung des Risikos des Schwangerschaftsverlust um ein Prozent gezeigt. Es handelte sich um eine randomisierte Untersuchung, das heißt, die Frauen, die zur Amniozentese kamen und diese in Anspruch nehmen wollten, hatten nur eine 50 prozentige Wahrscheinlichkeit tatsächlich mit Hilfe einer solchen Diagnostik untersucht zu werden. Die Untersuchung wird nie wiederholt werden. Das heißt, wir müssen im Moment damit leben, dass man davon ausgeht, dass selbst die Amniozentese als einfachste dieser invasiven Untersuchungen ein Risiko von einem Prozent hat. Als die Chorionbiopsie Mitte der 1980er Jahre eingeführt wurde, hat man sie in drei randomisierten Untersuchungen mit der Amniozentese verglichen. Dann hat sich interessanterweise herausgestellt, dass in der kanadischen und in der skandinavischen Untersuchung zwischen den beiden Methoden kein Unterschied bezüglich des Eingriffsrisikos bestand. Es gab außerdem die große MRC-Studie mit 44 Zentren. Die sehr geringe Erfahrung mancher dieser Zentren in der Chorionbiopsie zeigte sich an einem deutlich erhöhten Eingriffsrisiko. Man kann daraus folgern, dass das Risiko der Chorionbiopsie in erfahrenen Händen dem der Amniozentese entspricht, in unerfahrenen aber höher ist. Allerdings hat man die Chorionbiopsie eben nur mit der Amniozentese verglichen, das heißt, das Risiko der Chorionbiopsie wird nicht geringer sein als ein Prozent. Ich denke, man muss in der Öffentlichkeit klar sagen, dass wir jetzt endlich eine Situation haben, in der wir von dieser Belastung durch den invasiven Eingriff weg sind.

**Schöne-Seifert:** Nur damit alle Aspekte hier möglichst im Laufe der Tagung auf den Tisch kommen: Über das faktisch bestehende Risiko von einem Prozent für einen eingriffsbedingten Abort nach einer invasiven Diagnostik hinaus muss man die psychische Belastung einer betroffenen Frau berücksichtigen – einer Frau, die entschlossen ist, dieses Risiko in Kauf zu nehmen, aber dann vor dem Bildwandler sieht, wie die Nadel

<sup>10</sup> Tabor et al. (1986).



durch die Bauchdecke stößt und ihre Schwangerschaft bedroht. Diese Entlastung der Frauen durch den nicht-invasiven Test muss man unbedingt mit in die Waagschale werfen.

**Cremer:** Es ist der Ausdruck „Schwangerschaft auf Probe“ bereits gefallen. Dort entzündeten sich – glaube ich – die massivsten weltanschaulichen Auseinandersetzungen, die wir in der ganzen Debatte haben. Je mehr man in Zukunft diagnostizieren kann, desto mehr wird es bereits vor einer Schwangerschaft möglich werden, Risiken für das Auftreten eines schwerwiegenden, genetisch bedingten Syndroms bei einem geplanten Kind zu erkennen. Die potenziellen Eltern können sich dann trotz eines bekannten Risikos zu einer Schwangerschaft unter der Voraussetzung entschließen, dass ein Schwangerschaftsabbruch durchgeführt werden kann, wenn durch eine pränatale Diagnostik die befürchtete Diagnose beim Embryo oder Fötus gesichert wird. Das ist das, was man eigentlich unter „Schwangerschaft auf Probe“ verstehen kann. Ich möchte dazu eine Position des katholischen Moralthologen Eberhard Schockenhoff zitieren, die ich allerdings nicht teile. Sie zeigt aber, wie unterschiedlich die Vorstellungen sind. Schockenhoff hat bei einer Podiumsdiskussion 2011 in der Katholischen Akademie in München in etwa [nach der Erinnerung] Folgendes gesagt: „Sollte eine Frau das ihr bekannte Risiko einer schweren genetischen Schädigung ihres Kindes in der vorher gefassten Absicht eingehen, die Schwangerschaft dann wieder abzubrechen und auf einen erneuten, hoffentlich besseren Versuch zu setzen, bliebe dieses zynische Kalkül rechtlich folgenlos.“ Schockenhoff macht damit einen Unterschied zwischen einem Schwangerschaftsabbruch, der nach einer normalen Befruchtung erfolgt, und der Präimplantationsdiagnostik. Bei einer normal eintretenden Schwangerschaft kann eine Frau in eine Notlage geraten, die sie gesundheitlich massiv beeinträchtigt. Bei der PID ist in der Argumentationslinie Schockenhoffs „eine vergleichbare gesundheitliche Beeinträchtigung der Frau in keiner Weise gegeben“ – wenn man nicht schon die Unfähigkeit oder die mangelnde Bereitschaft, das Übel der Kinderlosigkeit zu akzeptieren, als schweres seelisches Leiden einstufen möchte. In der von Schockenhoff vertretenen Meinung der katholischen Kirche führt eine PID in ein ethisches Dilemma, das es gar nicht geben sollte. Das Dilemma, Verwerfung und Selektion von Embryonen schon im Reagenzglas, entsteht erst als Folge der eigenen, vorbedachten Entscheidung einer Frau, die als „zy-

nisches Kalkül“ abqualifiziert wird. Ich wollte das erwähnen, weil man um diese religiöse und weltanschauliche Debatte nicht herum kommt, wenn man die Grauzonen sieht, die sich eröffnen, je billiger die Total-Sequenzierung des Genoms wird und je umfassender sie eingesetzt werden soll. Wenn es nur billig genug wird und alle Algorithmen weiterentwickelt werden, dann haben wir unvorstellbar viele Risikoberatungen vor und während der Schwangerschaft.

**Schott:** Nur eine kurze Anmerkung zu dem, was Herr Cremer gesagt hat. Stichwort „Schwangerschaft auf Probe“. Ich finde es sehr wichtig, wie es überhaupt zur Schwangerschaft kommt und wie die Relation der Abbrüche insgesamt zu den Abbrüchen aufgrund pränataler Diagnostik aussieht. Dieses Problem – denke ich – werden wir heute Nachmittag hoffentlich noch ausführlicher diskutieren. Ich halte das für wichtig, gerade wegen der sozialen, letztlich auch anthropologischen oder gar religiösen Hintergründe.

**Schicktan:** Ich würde gern noch einmal bezüglich der Liste oder der Kriterienauswahl der autosomal-dominanten Erkrankungen nachfragen. Mir ist noch nicht ganz klar, wie das Vorgehen ist, wenn Sie bei einer betroffenen Frau den Test nicht in Ihrem humangenetischen Institut machen, sondern ihn an *LifeCodexx* weitergeben. Inwiefern ist *LifeCodexx* in der Lage, den Test dann auch für vielleicht nicht so häufige Erkrankungen durchzuführen? Wer legt fest, welche Erkrankungen von *LifeCodexx* überhaupt getestet werden können?

**Holzgreve:** Das ist eine gute Frage, auf die ich keine abschließende Antwort kenne. *LifeCodexx* hat sich auf die numerischen Chromosomenstörungen spezialisiert und bietet meines Wissens im Moment keinen Test für monogene Erkrankungen an. Falls diese Tests angeboten werden sollten, dann müsste es so sein, dass eine Zusammenarbeit mit denjenigen Instituten erfolgt, die auf diesem Gebiet zu Hause sind und die entsprechenden Mutationen gut kennen. Ich denke, das muss alles noch ausgearbeitet werden. Deswegen ist es so wichtig, dass man jetzt darüber spricht. Wir selbst haben nicht-invasive Diagnostik für die Beta-Thalassämie, eine autosomal-rezessive Erkrankung, zur Entdeckung von Compound Heterozygoten und für Myotone Dystrophie angeboten, eine autosomal-dominante Erbkrankheit. Man kann diese Diagnostik also prinzipiell auch für monogene Erkrankungen durchführen, das ist jedoch noch nicht ausreichend organisiert. Deswegen glaube

ich, dass sich die Institutionen und die Fachgesellschaften, insbesondere die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, aktiv mit dem Thema beschäftigen müssen. Man konnte vielleicht bislang teilweise den Eindruck gewinnen, dass eine „Hab-Acht-Stellung“ vorhanden war. Ich glaube, es ist jetzt der Zeitpunkt, an dem man sich aktiv einschalten muss und ein paar Dinge regeln sollte.

**Schöne-Seifert:** Ich habe noch eine Faktennachfrage: Sie haben die Dollarpreise von *Sequenom* genannt, wie hoch sind die Kosten in Deutschland? Und wie sind die Kostenprognosen für die nächsten fünf oder zehn Jahre?

**Holzgreve:** Ich kenne die Kosten in Deutschland nicht genau. Ich würde vermuten, dass sie insgesamt ca. 2.000 Euro betragen.

**Propping:** 1.250 Euro.

**Schöne-Seifert:** Und eine Amniozentese?

**Holzgreve:** Wenn man alles zusammennimmt, Ultraschall, Eingriff, Untersuchung, ist die Amniozentese teurer.

**Nöthen:** Nur der Unterschied ist, dass die Amniozentese von den Krankenkassen bezahlt wird.

**Holzgreve:** Ja, was Herr Nöthen sagt, stimmt natürlich. Der Test ist bisher noch nicht in den Mutterschaftsrichtlinien verankert. Ich höre aber von *LifeCodexx*, dass der *PraenaTest*<sup>®</sup> von einigen Kassen bereits bezahlt wird. Meine Vermutung ist, dass der Preis günstiger werden wird, weil die Sequenzierer vermutlich günstiger werden und in dem Bereich hoffentlich mehr Konkurrenz entsteht. Man hat das bei ähnlichen Technologien schon beobachten können.

**Kubisch:** Wie ist Ihre Einschätzung bezüglich der Kostenübernahme des Tests? Das wird ein wichtiger Punkt sein. Sie sagten, bis jetzt erfolgte die Diagnostik in ca. 2.000 Fällen. Diese Zahl steht durchaus im Widerspruch zu dem riesigen Interesse, das der Test in der Öffentlichkeit hervorbringt. Wenn wir es zurzeit in der humangenetischen Beratungsstelle darauf anlegen würden, könnten wir den ganzen Tag telefonisch über diesen Test aufklären. So viele Anfragen erreichen uns. Es wurden trotzdem bisher „nur“ 2.000 Untersuchungen durchgeführt und ich glaube, dass das Hauptproblem hierbei die Finanzierung ist. Bis jetzt wird der Test von den meisten Krankenkassen nicht übernommen. Was ist Ihre Einschätzung? Wird sich das ändern? Und wie wird sich dann der relative Anteil dieses Tests zu anderen Tests im Pränatalbereich verhalten?

**Holzgreve:** Das ist auch schwer vorauszusagen. Wenn jetzt die entsprechenden Untersuchungen kommen, die möglichst unabhängig durchgeführt werden müssen, am besten noch von verschiedenen Stellen, im Idealfall mit sehr ähnlichen Ergebnissen, damit sie valide sind, dann wäre das übliche Verfahren, dass der Test irgendwann beim G-BA [Gemeinsamer Bundesausschuss] vorgestellt wird. Die Chorionbiopsie ist am Anfang auch nicht finanziert worden, am Ende doch. Manchmal wird die Finanzierung dann wieder modifiziert, siehe die In-Vitro-Fertilisation. Ich kann mir sehr wohl vorstellen, dass der Test irgendwann eine Kassenleistung ist wie die Amniozentese.

**Propping:** Würden Sie noch etwas zur Untersuchungskapazität der Firma *LifeCodexx* sagen? Es ist ungewöhnlich, dass eine Firma für Deutschland, Österreich und die Schweiz alle Untersuchungen durchführen will. Sie sagten, dass es im Jahr 2006 80.000 Amniozentesen gab. Nehmen wir einmal an, alle diese Frauen würden eine nicht-invasive Pränataldiagnostik durchführen lassen, ist das überhaupt zu bewältigen? Oder wie sieht die Planung dieser Firma bezüglich der Untersuchungskapazität aus?

**Holzgreve:** Das weiß ich nicht genau. Ich habe gestern bei beiden Stellen telefonisch nachgefragt. *Sequenom* hat bisher weit über 50.000 Untersuchungen durchgeführt, mit einer Accuracy von 99 Prozent, und *LifeCodexx* knapp über 2.000. *LifeCodexx* ist an Kapazitätsgrenzen angelangt und will wahrscheinlich weiter ausbauen. Aber einen richtigen Masterplan, glaube ich, kann man noch nicht erkennen.

**Nippert:** Wenn *Sequenom* 50.000 Fälle hat, dann müsste es doch eigentlich möglich sein, ein Nutzerprofil zu erstellen. Welche Indikationen stehen dahinter? Sind es Familien mit a priori erhöhtem Risiko oder sind es solche mit durchschnittlichen Risiken? Wer nimmt den Test in Anspruch? Bei 50.000 Fällen könnte man einen Trend sehen.

**Holzgreve:** Diejenigen, die ein a priori erhöhtes Risiko haben, sind noch überrepräsentiert, aber man kann den Trend erkennen, dass er zunehmend breiter angewendet wird.

**Kubisch:** Wird in Zukunft fast jedes Paar einen solchen Test in Anspruch nehmen?

**Holzgreve:** Das wird jedes Paar entscheiden.

**Schöne-Seifert:** Es ist absehbar, dass aus einer kritischen Perspektive vor allem das Problem der angebotsinduzierten Fremdbestimmung



in der Inanspruchnahme im Vordergrund steht. Dass es eine zunehmend große Gruppe von Paaren/Frauen geben mag, die bisher auf invasive Tests verzichtet haben, aber jetzt non-invasiv testen lassen, lässt aber keineswegs darauf schließen, dass sie fremdbestimmt wurden. Vermutlich gibt es eine große Zahl von Paaren und Frauen, die immer schon gesagt haben: „Wenn es diese risikofreien Tests gäbe, wären wir die ersten, die sie benutzen würden. Aber wir wollten die Risiken und Belastungen bisher nicht eingehen.“ Deswegen muss man extrem vorsichtig sein.

**Holzgreve:** Ich möchte noch etwas zu diesen Prognosen sagen. Ich kann mich wirklich sehr gut daran erinnern, als die Chorionbiopsie eingeführt wurde. Es gab Diskussionen: Wird das die Amniozentese jetzt ganz ersetzen? Wenn ja, wann usw.? Damals habe ich häufiger gesagt, man muss erst einmal abwarten. Das werden am Ende die Frauen selbst entscheiden. Wie hat es sich dann am Standort Basel entwickelt, an dem ich tätig war? – Die Verteilung war dort über Jahre hinweg etwa 50:50, also 50 Prozent der Frauen haben sich entschieden, eine Amniozentese zu machen, und 50 Prozent eine Chorionbiopsie. Wir haben untersucht, was die Hauptkriterien der Entscheidung waren. Die Frauen haben vermittelt bekommen, und im Durchschnitt das auch angenommen, dass das Eingriffsrisiko bei uns an sich für beide Methoden gleich ist. Die Chorionbiopsie hat aber den Vorteil, dass man das Ergebnis eher hat. Der Nachteil ist folgender: Bleiben wir bei der 35-jährigen Frau. Wenn der Eingriff in der zwölften Woche gemacht wird, hat sie unabhängig vom Eingriff eine Wahrscheinlichkeit von knapp drei Prozent, mit einem Schwangerschaftsverlust wiederzukommen. Sie weiß nie, ob der Eingriff die Ursache war. Hat dieselbe Frau die 16. Woche erreicht, ist das Risiko nur noch ein Prozent. Das heißt, es hat Frauen gegeben, welche gesagt haben, weil es für mich so fürchterlich wäre, nicht zu wissen, ob der Eingriff ursächlich für den Schwangerschaftsverlust wäre, warte ich lieber bis zur 16. Woche, obwohl das Ergebnis dann später kommt. Andere Frauen haben gesagt: Es ist mir so wichtig, das Ergebnis so früh wie möglich zu wissen. Ich realisiere, dass ich diese höhere Wahrscheinlichkeit für einen Schwangerschaftsverlust habe, der nicht eingriffsbedingt ist. Insofern könnte ich mir denken, dass es hier genauso kommt, weil mit der invasiven Methode, im Moment jedenfalls, noch mehr Untersuchungen mög-

lich sind, als die Untersuchungen auf Trisomie 21, vielleicht noch auf Trisomie 13 und 18, bei der Firma *LifeCodexx*. Vielleicht wird es nach der Beratung so sein, dass einige Frauen sagen werden, ich nehme den nicht-invasiven Test, weil das Ergebnis die Trisomien betrifft, die ich kenne und ich damit die Auskunft bekomme, die ich haben möchte. Und es wird andere geben, die sagen, vielleicht finden Sie noch eine Genomveränderung, über die ich auch beraten werden möchte, die aber nicht-invasiv nicht gefunden würde. Ich glaube, es wird im Anschluss an eine gute Beratung zu unterschiedlichen Entscheidungen kommen. Hoffentlich ist es so, dass die Gruppe der Frauen, die das Recht auf Nicht-Wissen in Anspruch nimmt und überhaupt keine Untersuchung möchte, trotz der Verfügbarkeit dieser Untersuchung gleich bleibt. Ich denke, es ist nicht ganz einfach, das vorherzusagen. Das ist vielleicht auch gut so.

**Propping:** Wie hoch würden Sie, Frau Nippert, aus einem gewissen Bauchgefühl heraus, die Nachfrage nach der nicht-invasiven Pränataldiagnostik im Hinblick auf die numerischen Chromosomenanomalien einschätzen? Wir wissen, das wird maßgeblich davon abhängen, wer diese Untersuchung bezahlt. Nehmen wir einmal an, die gesetzlichen Krankenversicherungen werden die Kosten zu irgendeinem Zeitpunkt übernehmen müssen. Ich halte das auch für eine plausible Entwicklung. Mein Gefühl wäre, es wird ein ganz beträchtlicher Teil der Schwangeren diese Technik in Anspruch nehmen, vielleicht über die Hälfte. Es gibt sicher aber auch wiederum hemmende Elemente, die die Frauen davon abhalten. Deswegen die Bitte nach Ihrer Einschätzung.

**Nippert:** Diese Frage ist ganz schwierig zu beantworten. Wenn die gesetzlichen Krankenkassen die Kosten übernehmen, dann ist das ein *Push-Effekt*. Auch eine angebotsinduzierte Inanspruchnahme wird gefördert werden. Bei der Pränataldiagnostik konnten wir schon immer sehen, dass ein Teil der Inanspruchnahme über die *Willingness-to-pay* geht, das heißt, die Bereitschaft, die Diagnostik aus der eigenen Tasche zu bezahlen, wenn der individuelle Handlungsnutzen vorhanden ist, man also *Actionable Information* bekommt. Auch in Entwicklungsländern sieht man ganz deutlich, welche Wege sich die Pränataldiagnostik dort bahnt. Die Frauen bekommen bei uns immer später Kinder. Sie sind im Berufsleben. Deswegen kann ich mir auch vorstellen, dass Frauen mit einem durchschnittlichen Risiko diese Investition für ihre Familie

in ein in Anführungszeichen *gesundes* Kind übernehmen würden. Wir wissen natürlich, dass mit dem Test nur eine bestimmte Behinderung oder Erkrankung ausgeschlossen wird. Und wenn diese Investition mit weniger Risiken verbunden ist, ist das zusammen mit der Übernahme der Kosten durch Dritte ein Verkaufsargument, das die Inanspruchnahme erhöhen wird. Eine bestimmte Schicht Frauen wird immer den Test jetzt schon bezahlen wollen und können, weil sie dadurch rechtzeitig die für sie wichtige Information bekommt. Das sind die Frauen, die genau wissen, warum sie Pränataldiagnostik machen. Schwieriger ist es bei den Frauen, die eigentlich nicht wissen, was ihnen da passiert. In der Folge könnten sie vor Entscheidungssituationen stehen, die sie gar nicht antizipiert haben und in ein fürchterliches Dilemma geraten. Hier ist die Beratung von zentraler Bedeutung. Ich würde insgesamt eher eine Erhöhung der Inanspruchnahme prognostizieren, wenn bestimmte Faktoren gegeben sind.

**Roesler:** Sie hatten davon gesprochen, dass der Mikrochimärismus zu Belastungen oder Schäden bei der Frau führen kann. Betrifft das auch Veranlagungen oder Eigenschaften, die man mit nicht-invasiver Diagnostik erkennen kann? Und wenn ja, wie schwer sind die Schäden bei der Frau?

**Holzgreve:** Das sind natürlich noch große Fragen. Im letzten Jahr wurde die Arbeit der Gruppe um Stephen Quake an der Stanford University in *Nature* veröffentlicht, in der ein ganzes Genom nicht-invasiv aus dem Blut einer Schwangeren ermittelt wurde.<sup>11</sup> Es wird also sicher noch viel kommen, was man nicht-invasiv diagnostizieren kann. Und das wird verknüpft sein mit all den Diskussionen, die wir auch sonst führen, wenn es darum geht, beispielsweise spätmanifeste Krankheiten zu diagnostizieren oder Prädispositionen usw. Können Sie noch einmal die andere Frage spezifizieren?

**Roesler:** Wie hoch oder wie schwer sind die Schäden bei der Frau und gibt es eine Perspektive, dass das für die nicht-invasive Diagnostik Relevanz bekommt?

**Holzgreve:** Das waren letztlich sehr interessante Zufallsbefunde. Das eine Foto der Hauteffloreszenzen bei der Schwangeren zeigte einen Herpes gestationis. Das hat mit dem viralen Herpes nichts zu

<sup>11</sup> Fan et al. (2012).

tun. Es ist eine ganz unangenehme Erkrankung, nicht nur wegen des Juckreizes für die Schwangere, sondern weil diese Erkrankung mit einer starken Schwangerschaftsgefährdung einhergeht. Bei betroffenen Frauen treten zum Beispiel häufig schwere Präeklampsien und oft intrauteriner Kindstod auf. Man konnte das nie erklären, bis die Dermatologen in Paris mit Hilfe von Y-Fluoreszenz in Biopsien der Hautläsionen Zellen des Knaben nachgewiesen haben, den die Frau zu diesem Zeitpunkt ausgetragen hat. Die Vermutung ist, dass der Übertritt von kindlichem Material in die Zirkulation der Schwangeren normalerweise kompensiert werden kann. Die kindlichen Zellen werden in der Lunge durch Granulozyten usw. herausgefiltert. Aber offensichtlich ist das System manchmal überfordert. Dann sind Zellen da, die sich irgendwo ansiedeln und zu den Reaktionen führen können. Wir haben per Zufall einmal festgestellt, dass das auch bei der Präeklampsie, der Schwangerschaftsvergiftung, so ist. Die Frauen haben viel mehr kindliche DNA. Das zeigt, dass dieser Übertritt wahrscheinlich noch Aspekte hat, die wir noch gar nicht weiter kennen und die noch untersucht werden müssen. Und noch ein Beispiel aus einer Publikation im *Lancet* aus Boston: Bei diesem Fall einer Hashimoto-Thyreoiditis war es so, dass in dem gesamten Lappen der Schilddrüse tatsächlich zahlreiche Zellen von einem Knaben gefunden wurden, allerdings von einer 15 Jahre zurückliegenden Schwangerschaft. Der Editor hatte mich damals angerufen und gesagt: Das glaube ich nicht, ich kann das nicht publizieren. Auf meinen Vorschlag hin hat die Gruppe dann noch mit der Polymerase Kettenreaktion (PCR) nachgewiesen, dass die Zellen tatsächlich von dem Knaben stammten. Zusammengefasst gibt es vielleicht einen gewissen, wahrscheinlich sehr kleinen Prozentsatz von Erkrankungen, die aussehen wie Autoimmunerkrankungen, die aber über diesen anderen Mechanismus entstehen. Das Interessante ist, dass die Zellen lichtmikroskopisch genauso aussehen wie normale Schilddrüsenzellen. Das heißt, sie müssen auch pluripotent sein. Wir haben wahrscheinlich in der Frühschwangerschaft einen Übertritt von Zellen, die noch die gleichen Eigenschaften zu haben scheinen wie embryonale Stammzellen. Dieser so genannte Mikrochimärismus ist ein sehr interessantes Gebiet. Nur für die Diagnostik haben die Zellen jetzt keine Bedeutung mehr, da diese inzwischen aus zellfreier DNA durchgeführt wird.

## 2. Gesprächsrunde

### Neue Möglichkeiten der präkonzeptionellen genetischen Diagnostik

#### Christian Kubisch (Impulsreferat)

In diesem Referat geht es nahezu ausschließlich um autosomal-rezessiv erbliche Krankheiten mit hoher Penetranz. Bisher liegt hierbei in der Regel folgende Situation vor: Ein gesundes Paar wird durch die Geburt eines Kindes, das von einer autosomal-rezessiv erblichen Krankheit betroffen ist, überrascht. Erst durch dieses Ereignis wird offenbar, dass beide Partner Anlageträger für diese spezielle Erkrankung sind. Es ist gängige Praxis der humangenetischen Beratung, den Eltern die genetische Situation, das Wiederholungsrisiko für weitere Kinder und die diagnostischen Möglichkeiten zu erklären.

#### Präkonzeptionelle genetische Diagnostik auf zuvor definierte rezessive Krankheiten

Es ist lange bekannt, dass in manchen Bevölkerungen, insbesondere unter Bedingungen geographischer oder sozialer Isolation, bestimmte autosomal-rezessiv erbliche Krankheiten häufiger vorkommen als im Durchschnitt. Dies gilt zum Beispiel für die Ashkenasim-jüdische Bevölkerung, in der unter anderem die Tay-Sachs-, Niemann-Pick- und Gaucher-Krankheit sowie die Familiäre Dysautonomie gehäuft auftreten. Erstere sind Speicherkrankheiten, unter anderem des Gehirns, letztere ist eine schwere und unheilbare neurodegenerative Erkrankung, die meist zum frühen Tod der Kinder führt. Früher wurden weltweit pro Jahr 10 bis 15 Patienten mit der Familiären Dysautonomie geboren.

Bei einer autosomal-rezessiv erblichen Krankheit sind die Eltern eines betroffenen Kindes in der Regel gesund. Die genannten Krankheiten treten zum Beispiel bei Ashkenasim gehäuft auf, weil bei ihnen die Heterozygotenfrequenz höher ist als in anderen Bevölkerungen. Die Tay-Sachs-Krankheit

hatte in dieser Bevölkerung früher eine Häufigkeit von 1:2.500 bei Neugeborenen. Daraus lässt sich nach dem Hardy-Weinberg-Gesetz errechnen, dass jede 25. Person dieser Bevölkerung heterozygot für eine pathogene Mutation ist. Auf der Homepage des *Jewish Genetic Disease Consortiums* (JGDC) wird deswegen empfohlen, sich auf die genetische Anlage testen zu lassen, wenn ein Großelternanteil jüdischer Abstammung ist.

Das Wissen um die Anlageträgerschaft für eine rezessive Krankheit kann belastend sein. Auch dafür ist vorgesorgt worden. Über das *Center for Jewish Genetics* können sich junge Erwachsene, bevor sie heiraten und einen Kinderwunsch haben, anonym testen lassen. Die untersuchten Personen bekommen ihr Ergebnis nicht konkret mitgeteilt. Sie erhalten eine Nummer und können, wenn sie einen Partner gefunden haben und Kinderwunsch besteht, die Nummer und ihr Geburtsdatum eingeben und prüfen, ob sie bezüglich der getesteten Erkrankungen kompatibel sind. Dieses Screening wird momentan für zehn rezessive Erkrankungen angeboten, die bei den Ashkenasim gehäuft vorkommen.

Die Auswirkungen eines systematischen Heterozygoten-Screenings kann man zum Beispiel an der Familiären Dysautonomie ablesen. Die Geburt von Kindern mit dieser Krankheit ist nach der Identifizierung des ursächlichen Gens deutlich seltener geworden. Das führte zu der Frage, was passiert, *when diseases disappear?* Als Konsequenz des Screenings dürfte das Interesse an der Therapieforchung tatsächlich abnehmen, sowohl in der Industrie als auch in den Universitäten.

Das Prinzip der präkonzeptionellen Testung besteht darin, dass ein Paar bereits vor Eintritt einer Schwangerschaft durch genetische Tests ggf. vermeidbare Risiken erkennen kann. Es gibt durchaus Befürworter dafür, dass solche präkonzeptionellen genetischen Tests am Ende der Schulzeit beworben werden, so dass die – dann noch kinderlosen – Personen ihre Handlungsoptionen möglichst umfangreich nutzen können. In der anglo-amerikanischen Diskussion werden in diesem Zusammenhang die Begriffe *better informed decision making* und *Reproductive Autonomy* verwendet.

#### Verallgemeinerung des Prinzips: Präkonzeptionelle genetische Diagnostik auf sehr viele (alle?) rezessive Krankheiten

Der humangenetische Berater wird von einem gesunden Paar gar nicht selten mit der Frage konfrontiert, ob schon vor Eintritt einer Schwangerschaft das Risiko für erbliche Krankheiten quantifiziert oder gar aus-

geschlossen werden kann. Für multifaktorielle Krankheiten können nur empirische Ziffern herangezogen werden. Wenn ein Verwandter von einer dominant erblichen Krankheit betroffen ist, lässt sich das Risiko aus dem Familienbefund ableiten. Eine neue Situation ist dagegen für autosomal-rezessive Krankheiten eingetreten. Mit Hilfe der Hochdurchsatzsequenzierung ist es prinzipiell möglich geworden, eine gesunde Person präkonzeptionell in tausend oder mehr Genen auf Heterozygotie für Mutationen zu screenen, die in biallelischer Kombination zu einer schweren Krankheit führen. Die Gesamtprävalenz autosomal-rezessiver und X-chromosomal-rezessiver Erkrankungen zusammen liegt bei etwa 4/1.000. Aufgrund der Ergebnisse großer Sequenzierungsprojekte wird geschätzt, dass jeder Mensch für 10 bis 20 rezessive Mutationen heterozygot ist. Das Screening auf Mutationen für rezessive Krankheiten, das sich zurzeit in bestimmten Populationen auf einige wenige Gene bzw. nur auf ein einziges Gen bezieht, könnte somit jetzt verallgemeinert werden.

Wenn beide Partner im gleichen Gen heterozygot für eine pathogene Mutation sind, dann wird ein Kind dieses Paares entsprechend der Mendelschen Gesetzmäßigkeit mit einer statistischen Wahrscheinlichkeit von 25 Prozent zwei Mutationen tragen, das heißt homozygot oder compound-heterozygot sein. Aufgrund der Häufigkeit von Heterozygoten in der Allgemeinbevölkerung wird diese Situation gar nicht so selten vorkommen. Konkrete Zahlen wird es in wenigen Jahren sicher geben. Welche Konsequenzen kann ein Paar ziehen, wenn es ein Risiko von 25 Prozent für ein Kind mit einer schweren Krankheit hat? Das Paar hat im Wesentlichen die folgenden Möglichkeiten: Hinnahme des Risikos, Verzicht auf Kinder, Schwangerschaftsabbruch nach auffälliger pränataler Diagnostik, Präimplantationsdiagnostik, Adoption, abhängig von den gesetzlichen Vorgaben Samen- bzw. Eizellspende und in einigen Kulturkreisen sogar Wahl eines anderen Partners.

#### Konsequenzen eines präkonzeptionellen Screenings

Präkonzeptionelle Gentests können in bestimmten Bevölkerungsgruppen auf spezifische Erkrankungen oder bevölkerungsweit für sehr viele rezessive Krankheiten angeboten werden. In Deutschland gibt es kein generelles Screening und keine Empfehlung für ein Screening von einzelnen Genen, Gengruppen (wie auch immer diese definiert sind) oder von allen Genen auf Anlageträgerschaft.

Wie erwähnt, gibt es in manchen Bevölkerungen derartige Empfehlungen. Das National Institute of Health der USA und die American Colleges für Medizinische Genetik und für Gynäkologie empfehlen seit einigen Jahren bei Schwangeren auch bei unauffälliger Familienanamnese ein Heterozygoten-Screening auf Zystische Fibrose. Der Empfehlung wird aber wohl relativ wenig entsprochen.

Wozu führt so ein präkonzeptionelles Screening? Als Beispiel seien die Zahlen für Sardinien für das Thalassämie-Screening genannt. Vor Einführung des Screenings Ende der 1970er Jahre wurden jährlich etwa hundert Kinder mit Thalassämia major geboren. Durch das Screening wurde eine Reduktion des Auftretens dieser Erkrankung um ca. 85 Prozent erreicht. Das ist das Ergebnis eines breiten Bevölkerungsscreenings.

#### Was ist neu? Warum sollten wir darüber diskutieren?

Zunächst eine kurze Einführung. Das menschliche Genom ist sehr groß: Es besteht aus drei Milliarden Basenpaaren, also drei Milliarden Einzelinformationsträgern; außer der genetischen Information auf dem X-Chromosom des Mannes ist sie doppelt vorhanden, da wir jeweils eine Kopie einer jeden Erbanlage von Mutter und Vater geerbt haben. Das menschliche Genom enthält etwa 20.000 bis 25.000 Gene. Ein Gen wird zumindest konventionell so definiert, dass es für ein Protein kodiert. Bei den meisten autosomal-rezessiven Erkrankungen führen Mutationen in den Genen typischerweise dazu, dass ein Protein verändert ist und nicht mehr funktioniert. Es handelt sich um *Verlust*-Mutationen. Jetzt wird es noch etwas komplizierter: Ein Gen ist aus Exons und Introns aufgebaut, nur die Exons ergeben hinterher das Protein. Auf ein Exon folgt immer ein, meist größeres, Intron, das später herausgeschnitten wird. Es gibt heute einen Begriff, den es vor vier bis fünf Jahren noch nicht gab: das Exom. Das Exom ist die Gesamtheit aller Exons. Wenn das Exom untersucht werden kann, wird man bestimmt 80 bis 90 Prozent aller autosomal-rezessiven Mutationen finden können. Das Exom besteht aus ca. 180.000 Exons und macht etwa 1 Prozent des Genoms aus, also ungefähr 30 Millionen Basenpaare.

Bisher werden bei einem molekulargenetischen Gentest für jedes Exon eine PCR und eine konventionelle Sanger-Sequenzierung gemacht. Dies ist aufwändig und teuer und wird nur zur gezielten Analyse einzel-

ner Exons oder Gene angewandt. Die Analyse eines kleinen Gens mit wenigen Exons kostet ca. 1.000 Euro, ein großes Gen mit vielen Exons viele Tausend Euro. Die genetische Untersuchung beim Marfan-Syndrom schlägt zum Beispiel mit 7.000 bis 8.000 Euro zu Buche.

Und jetzt kommen diese neuen Technologien, die es ermöglichen 30 Millionen Basenpaare auf einmal zu analysieren. Was kostet im Augenblick eine Exom-Sequenzierung? Ca. 1.000 Euro im Bereich der Forschung, in der diagnostischen Anwendung, zum Beispiel in den Vereinigten Staaten, mit voller Interpretation des Befundes und telefonischer Beratung ca. 4.500 Dollar. Mit den neuen Technologien ist es also möglich, das gesamte Exom für den heutigen Preis eines einzelnen Gens zu untersuchen. Ich halte es für sehr wahrscheinlich, dass diese Diagnostik sogar noch (deutlich) kostengünstiger wird. Die Kosten für die Untersuchung des gesamten Genoms eines Menschen lagen 2011 zum Beispiel bei 100 Millionen US-Dollar, inzwischen sind wir bei weniger als 10.000 US-Dollar.

Welchen Einfluss wird die technische Entwicklung auf die Praxis des genetischen Screenings haben? Es wird wahrscheinlich einen Paradigmenwechsel bei der präkonzeptionellen genetischen Analyse geben. Bisher waren es immer die auffällige Familienanamnese oder die Zugehörigkeit zu einer Population mit erhöhten Risiken, die dazu führten, dass genetische Tests durchgeführt wurden. Zukünftig wird es auch bei unauffälliger Familienanamnese und Nicht-Zugehörigkeit zu einer spezifischen Population möglich sein, entweder alle bekannten Krankheitsgene oder eine Auswahl von vielleicht Hunderten von ausgewählten Erkrankungen einem Screening zu unterziehen. Aber: Wer wählt diese Erkrankungen aus und anhand welcher Kriterien? Schwere Verlauf und schlechte Prognose sowie nicht-Behandelbarkeit sind die Stichworte, aber auch das ist im Einzelfall schwer vorherzusagen. Aber es ist möglich, dadurch Paare zu identifizieren, bei denen beide Partner Anlageträger für die gleiche genetische Erkrankung sind. Die technische Möglichkeit ist Anfang 2011 an gesunden Personen in einer Machbarkeitsstudie in *Science Translational Medicine* vorgelegt worden.<sup>12</sup> Es wurde in einem Schritt ein Heterozygoten-Screening auf 450 überwiegend schwere rezessive Erkrankungen durchgeführt, mit hoher Spezifität und einer Sensitivität von 95 Prozent. Jeder erwies sich im

<sup>12</sup> Bell et al. (2011).

Durchschnitt als Anlageträger für drei verschiedene pathogene Mutationen, mit einer Spannbreite von null bis neun Mutationen.

Ein weiterer Gesichtspunkt: Wir müssen uns auch Gedanken machen über Heterozygoten-Diagnostik durch *Direct-to-Consumer-Tests*, das heißt Tests, die über das Internet angeboten werden. Man schickt eine Sputum- oder Blutprobe zu einem Testunternehmen, das irgendwo in der Welt sitzen kann. Das Unternehmen teilt einem per Internet dann den *Carrier-Status* für bestimmte Erkrankungen mit. Es ist die Frage zu stellen, ob die untersuchten Personen das Ergebnis richtig interpretieren können.

### Neue Problemfelder

Jetzt will ich zu Thesen und Problemfeldern kommen, die auch der Startpunkt für die Diskussion sein können. Der Paradigmenwechsel mit dem Angebot zur Heterozygotentestung für eine Vielzahl autosomal-rezessiver und X-chromosomal-rezessiver Erkrankungen wird in anderen Ländern vielleicht schneller kommen als in Deutschland. Aber auch in Deutschland wird es spätestens dann akut werden, wenn erste Paare nach der Geburt eines erkrankten Kindes vor Gericht klagen, warum sie nicht entsprechend aufgeklärt worden sind. Spätestens dann wird die Verpflichtung zur Aufklärung über die Möglichkeit des Heterozygoten-Screenings kommen. Und wenn diese Untersuchungen nicht durch professionelle Anbieter verfügbar sind, dann werden sie durch global tätige Firmen im Sinne der *Direct-to-Consumer-Tests* realisiert werden. Breitere Anwendung werden die Tests in Deutschland aber wahrscheinlich nur dann finden, wenn die Kosten von den Krankenkassen übernommen werden.

Die Menschen werden vor allem Risiken für schwere erbliche Krankheiten ausschließen wollen. Wer legt aber fest, welche Erkrankungen schwer sind? Nicht jede Tay-Sachs-Erkrankung hat den gleichen Verlauf, nicht jedes Kind mit Spinaler Muskelatrophie verstirbt im ersten Jahr. Wir Humangenetiker geben ein Krankheitsspektrum bzw. statistische Risiken an. In der Regel können wir aber durch einen genetischen Test nicht individuell vorhersagen, wie schwer ein Kind betroffen sein wird. Viele der getesteten rezessiven Erkrankungen sind extrem schwer und werden sehr früh zum Tode führen. Trotzdem gibt es große Unterschiede in der Expressivität, manchmal auch in der Penetranz der Erkrankungen.

Da es beim Heterozygoten-Screening um Risiken für viele Krankheiten geht, stellt sich zudem die Frage: Wer klärt auf und worüber eigentlich, wird der *Informed Consent* zum *Generic Consent*? Ich kläre ja nicht mehr spezifisch und detailliert über eine einzelne Erkrankung auf, denn man kann nicht gleichzeitig über 500 Erkrankungen aufklären. Beim breiten Heterozygoten-Screening kann es eigentlich nur um einen *Generic Consent* gehen, während über das konkrete Risiko für eine spezielle Erkrankung lediglich später im Falle eines auffälligen Befundes aufgeklärt werden kann. Das Konsentierungsverfahren wird sich für diese Art von Tests wahrscheinlich ändern müssen.

Eine weitere Frage ist: Stellt das präkonzeptionelle Screening eine prädiktive Diagnostik dar? Es ist eigentlich keine diagnostische Testung, denn es liegt keine Krankheit vor. Meiner Meinung nach handelt es sich trotzdem um eine prädiktive Diagnostik, weil das Ergebnis medizinische Konsequenzen haben kann. Aufgrund des Gendiagnostikgesetzes hätte dies für die deutsche Situation weitreichende Konsequenzen. Das Gesetz sieht besonders strikte Regeln für die prädiktive genetische Untersuchung vor, denn nur ein Facharzt für Humangenetik oder andere Fachärzte, die sich für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, dürfen prädiktive genetische Untersuchungen durchführen. Da wir hier über Erkrankungen aus verschiedenen Fachgebieten reden, kann darüber nach meinem Verständnis nur ein Facharzt für Humangenetik beraten. Man kann die Paare ja nicht nacheinander zum Kardiologen, zum Neurologen, zum Pädiater und zum Gynäkologen schicken. Andererseits gibt es in Deutschland momentan aber nur 295 Fachärzte für Humangenetik.

#### **Wie geht man mit variabler Expressivität und eventuell inkompletter Penetranz der getesteten Mutationen um?**

Das Problem der variablen Expressivität kann man am Beispiel identischer Mutationen bei Hörstörungen veranschaulichen. In einer Studie wurden knapp 900 Patienten mit einer rezessiv bedingten Hörstörung untersucht, die jeweils identische Mutationen im so genannten Connexin 26-Gen besitzen. Der Großteil der Patienten hat im Durchschnitt einen Hörverlust von 100 dB, die Menschen sind also taub. Aber es gibt auch Kinder mit der gleichen genetischen Konstellation, die „nur“ einen Verlust von 30 bis 40 dB haben. Das ist im alltäglichen Leben in der

Regel kein großes Problem; die Betroffenen können durch ein Hörgerät gut versorgt werden. Wenn man auf die entsprechende Mutation pränatal testen würde (was bei diesem Phänotyp in Deutschland eher nicht stattfinden wird), dann würde man den Eltern sagen: „Im Durchschnitt wird ein Kind mit diesem pathogenen Genotyp eine sehr ausgeprägte Hörstörung haben, aber es könnte auch sein, dass das Kind nur leicht betroffen ist.“ Eine solche Variabilität ist natürlich ein großes Problem für das präkonzeptionelle Screening.

Ein weiterer Punkt: Wir sagen heute, dass ein Anlageträger für eine autosomal-rezessive Erkrankung kein gesundheitliches Problem aufgrund der Heterozygotie hat. Was ist aber, wenn eine Anlageträgerschaft für eine frühkindliche Erkrankung unser Risiko für spätmanifeste Erkrankungen modifiziert? Dann haben wir es auf einmal mit einem typischen prädiktiven Test zu tun. Dafür gibt es auch tatsächlich ein Beispiel. Beim Morbus Gaucher, einer in der Regel schwer verlaufenden Speicherkrankheit, die ebenfalls gehäuft in jüdischen Populationen auftritt, hat man herausgefunden, dass Anlageträger ein deutlich erhöhtes Risiko für einen spätmanifesten Morbus Parkinson haben. Anlageträger für Morbus Gaucher haben ein 30 prozentiges Risiko, bis zum 80. Lebensjahr an Morbus Parkinson zu erkranken. Das ist fast wie ein dominant wirkender Risikofaktor mit inkompletter Penetranz. Was ist, wenn ähnliche Zusammenhänge bei anderen rezessiven Erkrankungen existieren, die wir heute noch nicht kennen? Dann testen wir durch das präkonzeptionelle Screening eventuell im großen Maßstab Anlageträgerschaften für häufige komplexe Erkrankungen. Wie werden wir mit solchen Befunden, die sich vielleicht erst im Laufe der Jahrzehnte herausstellen, umgehen?

Noch ein paar weitere mögliche Probleme: Ich befürchte, dass der Großteil der Ärzte und ratsuchenden Paare mit der Komplexität der Fragestellung und den zu erwartenden Befunden überfordert sein wird. Das wird sich auch durch Beratung nicht wesentlich ändern lassen. Dennoch wird der gesellschaftliche Druck oder der Druck von bestimmten Interessengruppen trotz prinzipieller Freiwilligkeit steigen, und daraus ergibt sich gleichzeitig die Frage, ob die Akzeptanz von Behinderten dadurch sinken wird.

Ich bin allerdings der Auffassung, dass das Basisrisiko für angeborene Krankheiten durch ein breites präkonzeptionelles Screening nicht wesentlich sinken wird. Wir geben dieses Risiko für genetische und



nicht-genetische Erkrankungen momentan mit drei bis vier Prozent an. Die getesteten rezessiven Erkrankungen sind so selten, dass sich das Basisrisiko dadurch nicht wesentlich verändern wird. Viele Paare werden aber dennoch eine Art „Pseudo-Beruhigung“ empfinden, wenn ihnen ein unauffälliges Testergebnis mitgeteilt worden ist. Sie werden denken, sie bekommen auf jeden Fall ein gesundes Kind. Das Basisrisiko wird aber weiter bestehen. Das muss man den Leuten klar machen. Bei einigen Paaren wird der Test sogar eher Schaden und Verunsicherung schaffen, da es zwangsläufig auch nicht eindeutig interpretierbare Befunde geben wird. Je mehr wir testen, desto mehr unklare Befunde werden wir auch bekommen.

Zur Veranschaulichung noch ein paar Daten: Wenn man jeden von Ihnen einer Exom-Sequenzierung unterziehen würde, dann würde man im Durchschnitt bei jedem 20.000 Varianten gegenüber dem Referenzgenom finden. Jeder besitzt auch Varianten, die höchst selten sind oder sogar bei noch keiner anderen Person gefunden wurden. Darunter können sich mögliche Anlageträgerschaften für Erkrankungen befinden, die wir noch nicht kennen. Wie soll das den Ratsuchenden vermittelt werden?

## Diskussion

**Schöne-Seifert:** Herr Kubisch, Sie haben uns die Reaktionsmöglichkeiten der Paare auf Heterozygotie-Befunde im gleichen Gen bei beiden Partnern gezeigt, wie Pränataldiagnostik, andere Partnerwahl, Adoption oder Verzicht auf Kinder. Sie waren sehr vorsichtig mit Ihren Erwartungen, wie die Entwicklung in Deutschland sein wird. Man kennt die Daten aus Zypern und anderen Ländern, in denen die katholische Kirche gerade auf diese letzten Punkte gesetzt hat. Sie sind aber praktisch alle nicht realisiert worden. Auf Zypern machen die allermeisten Paare, die auffällige Befunde im gleichen Gen haben, PID und PND und so wird es vermutlich in vielen anderen Ländern auch zu erwarten sein.

Sie haben uns außerdem Daten der *Feasibility Study* aus dem *New England Journal* von Ende letzten Jahres präsentiert, die die Gesamtgenom-Analyse zeigten. Diese bezog sich doch auf fetales Blut. Ich finde es daher erstaunlich, dass Sie einen Paradigmenwechsel beim präkonzeptionellen, nicht beim postkonzeptionellen Screening vorhersagen. Denn ein präkonzeptionelles Screening ist ein zweistufiges Verfahren: Erst erfolgt die Testung des eigenen Genoms und wenn ein Kind geplant ist, wird das Genom mit dem des Partners abgeglichen. Dann gibt es ein, zwei, drei oder mehr oder auch keine Stellen, an denen es nicht passt und im zweiten Schritt erfolgt deshalb dann eine gezielte Fetalblut-Untersuchung. Glauben Sie nicht, dass die Ratsuchenden eher direkt ein Fetalblut-Screening in Anspruch nehmen und wir uns eher um einen Paradigmenwechsel beim postkonzeptionellen Screening kümmern müssten?

**Kubisch:** Es steht für mich außer Frage, dass auch ein Paradigmenwechsel beim postkonzeptionellen Screening stattfinden wird. Die Anwendung der neuen Methoden zusammen mit den nicht-invasiven Tests, die Herr Holzgreve vorgestellt hat, wird ganz andere Möglichkeiten eröffnen. Aber es passiert alles unter sehr hohem Zeitdruck mit nur der einen Möglichkeit: dem Schwangerschaftsabbruch nach auffälligem Test. Ich glaube daher schon, dass auch das präkonzeptionelle Screening von vielen Paaren in Anspruch genommen wird. Dieses Screening ist etwas völlig Neues, das bisher in Deutschland nicht gemacht wird. Vielleicht wird das Screening in der Schwangerschaft zukünftig so umfassend sein, dass das präkonzeptionelle Screening gar nicht mehr von

großer Relevanz ist. Ich schätze aber, dass beide Punkte große Neuerungen hervorrufen werden.

**Tanner:** Erstens: Sie sind auf die Probleme des *Informed Consent* eingegangen und haben das Stichwort *Generic Consent* gegeben. Daher meine Bitte aufgrund Ihrer Erfahrung aus der Praxis: Was haben Sie für Vorstellungen, wie es mit den klassischen *Informed Consent*-Modellen weitergehen soll? Wir haben ja die Diskussion über *Open Consent* und *privacy is out*.

Zweitens: Sie haben eine sehr starke Formulierung gewählt: Pseudo-Beruhigung. Was gibt uns aber das Recht zu sagen, dass es eine Pseudo-Beruhigung ist, wenn die Datenlage nicht so ist, dass Sie immer ein Spektrum haben, Beispiel Hörverlust: 100 Prozent-Verlust oder 30 Prozent-Verlust?

**Kubisch:** Große Erfahrung habe ich in diesem Bereich auch nicht, wie wahrscheinlich wenige. Ich glaube auch nicht, dass es eine sinnvolle Positiv-Liste geben kann. Ich wüsste nicht, wonach man die bemessen sollte, aber ich denke, dass uns andere Länder überholen werden. Diese Listen sind eigentlich jetzt schon da, und wenn man sich anschaut, was bei diesen 448 Erkrankungen dabei ist, da wird mir Angst und Bange, zum Beispiel Hämochromatose, die eine Penetranz von wenigen Prozent hat. Da sind sehr weitgehende Festlegungen international schon erfolgt, die ich so nicht unterschreiben würde, aber dieser Test wird so angeboten werden. Wir müssen den Test in Deutschland natürlich nicht identisch übernehmen. Es ist aber auch extrem schwer zu sagen, welche Erkrankung sinnvoll getestet werden kann. Ich kann Ihnen natürlich einige Beispiele nennen, zum Beispiel würde ich die SMA (Spinale Muskelatrophie) als sinnvoll erachten, denn der Großteil der Kinder stirbt sehr früh mit einer schweren neurodegenerativen Erkrankung. Aber: Es gibt auch Betroffene mit identischen Mutationen, die mit milderer neuromuskulärer Symptomatik relativ alt werden. Die Expressivität einer Erkrankung stellt ein Problem dar. Wir werden uns festlegen müssen, ob es zum Beispiel ausreicht, wenn 95 Prozent der Mutationsträger einen schweren Phänotyp haben und früh versterben.

Auf die erste Frage, wie das Konsentierungsverfahren ablaufen soll, habe ich noch viel weniger eine Antwort. Ich denke, wenn so ein Test in Deutschland mit 50 Erkrankungen eingeführt wird, vielleicht auch mit 500 Erkrankungen, kann es eigentlich nur sein, dass ich sehr allgemein

einen *Generic Consent* einhole. Wie soll eine Beratungssituation sonst ablaufen?

Da kommen wir fast schon wieder zu der Frage nach direkter und nicht-direkter Beratung. Wer empfiehlt denn, diesen Test zu machen? Die Ratsuchenden werden fragen: Ist dieser Test sinnvoll? Andererseits kläre ich nicht richtig darüber auf, was der Test im Einzelnen testet. Treffe ich als Arzt dann hinterher die Entscheidung, diesen Test zu machen?

**Nippert:** Ich möchte die Erwartung von Frau Schöne-Seifert kommentieren. Ich kann im Augenblick gut sehen, wie die Entwicklung in den Golfstaaten für die Einführung des *Next Generation Sequencing* im Hinblick auf die *arranged marriages* vorläuft, die dort kulturelle Norm sind. Es ist richtig, dass Paare dort heiraten, selbst wenn sie beide heterozygot für Thalassämie-Mutationen sind. Sie machen dann PID oder pränatale Diagnostik. Das ist dort nicht das Problem, da es gute Gründe gibt, die *arranged marriages* und die Blutsverwandtschaft aufrecht zu erhalten.

Ich sehe nur mit welcher Dynamik die Testung auf den Markt kommt, weil es alle lieber vor der Konzeption wissen wollen und nicht erst während der Schwangerschaft. Das Wissen zu haben und sich darauf vorbereiten zu können, ist sehr attraktiv, gerade in Gesellschaften, die eine hohe Belastung durch schwere rezessive Erkrankungen haben. Es wird sogar daran gearbeitet, dass man den Gencode auf einer Chipkarte hat, den man nach Bedarf abrufen kann und zeitlebens mit sich herumträgt.

Ich denke, dass das kommen wird, und zwar nicht nur im Bereich der Pränataldiagnostik, sondern schon vorher mit ganz vielen Anwendungsmöglichkeiten.

**Propping:** Trotzdem ist der Punkt, auf den Herr Kubisch hingewiesen hat, nicht zu vergessen: Der Umgang mit den genetischen Methoden stellt hohe Anforderungen an die Ärzte, und zwar nicht nur zeitlich, sondern auch hohe intellektuelle Ansprüche. Kann das Medizinsystem das überhaupt leisten?

**Nippert:** Die Skepsis ist berechtigt. Eine Studie (*Genetic Testing in Emerging Economies, GenTEE*), die wir im Augenblick für die Europäische Kommission durchführen, zeigt, dass im medizinischen System die Fähigkeiten zur Umsetzung nicht vorhanden sind. Es gibt weder genug Experten, noch sind sonst die Voraussetzungen erfüllt.



**Schott:** Futurologie ist eine schwierige Sache, aber was Herr Kubisch mit dem Paradigmenwechsel vorgetragen hat, leuchtet mir sehr ein, auch, dass man es vorher wissen will. Es gibt noch einen weiteren Grund, dass das Bedürfnis so stark ist, einen kulturhistorischen Grund: Das Thema der Gattenwahl und des idealen „Kinderzeugens“ und „Kinderkriegens“ ist ein uralter Traum, der verschiedentlich durchdekliniert wurde bis in die Gegenwart. Und jetzt wird zum ersten Mal objektiv verrechenbar eine Basis geschaffen, diesen Traum, ob er gut ist oder schlecht sei einmal dahin gestellt, zu verwirklichen. Deshalb hat der realisierbare Traum eine unglaubliche Attraktivität. Dass er bei uns noch nicht so sehr in der Diskussion ist, liegt daran, dass die Mehrheit der Menschen noch gar nichts davon weiß. Aber sobald der Test zu einem tolerablen Preis angeboten wird, glaube ich, dass die präkonzeptionelle Diagnostik, so wie Sie es dargestellt haben, unglaublich selbstverständlich werden wird. Ich wusste auch nicht, wo die mentalen Blockaden herkommen sollten. Da stellt sich die Frage: Ist es überhaupt denkbar oder wahrscheinlich, dass bewusst ein Widerstand dagegen entsteht? Auch ich bin der Meinung, dass so ein Paradigmenwechsel stattfinden wird.

**Propping:** Ich könnte mir denken, dass die Einfallspforte für die praktische Anwendung die Situation der Samenspender sein wird. Es ist so, dass im Falle männlicher Infertilität die Lösung für ein solches Paar die Samenspende sein kann. Wir lasen vor kurzem in einem anderen Zusammenhang in der Zeitung, dass etwa 100.000 Menschen in unserem Land existieren, die durch Samenspende entstanden sind.

Die Frauen, die sich in dieser schwierigen und für die Familie belastenden Situation befinden, haben wahrscheinlich ein beklommenes Gefühl, weil sie schwanger werden durch einen Erzeuger, den sie nicht kennen. Sie müssen sich darauf verlassen, dass der Reproduktionsmediziner den geeigneten Spender ausgewählt hat. Was sich anbietet, ist eine genetische Qualitätskontrolle des Samenspenders. Wenn er sich für zwei bis drei Gene, die zu einer rezessiven Erkrankung führen können, als heterozygot erweist, dann lässt sich die Frau eben auch auf diese zwei bis drei Gene testen. Das halte ich für eine wahrscheinliche Einfallspforte. Dagegen kann man auch eigentlich nichts haben. Ab diesem Moment wird es sich in der Bevölkerung verbreiten.

**Schicktanz:** Sie haben den Heterozygoten-Effekt in dem Sinne angesprochen, dass er Bedeutung auch für den Träger haben kann und

dadurch die Situation einer prädiktiven Testung entsteht. Ich erinnere mich noch an den Heterozygoten-Effekt, der einen protektiven Effekt hat, zum Beispiel bei der Sichelzellanämie oder Thalassämie. Ich wundere mich, dass das nicht angesprochen wird. Müsste man nicht auch in diese Richtung argumentieren?

**Kubisch:** Es gibt bei der Thalassämie diesen Selektionsvorteil aufgrund von Malaria etc., aber das ist eine andere Sache. Ich wollte am Beispiel des Zusammenhangs zwischen Gaucher-Krankheit, die bei uns sehr selten ist, und Parkinson zeigen, dass bei verschiedenen autosomal-rezessiven Erkrankungen der Heterozygoten-Status eine Auswirkung auf spätmanifeste Erkrankungen haben könnte. Ein Großteil der Mutationen sind *loss-of-function* Mutationen, also Mutationen, die eine 50 prozentige Funktionsreduktion hervorrufen. Diese sind bis jetzt in den großen Studien, die bei den komplexen Erkrankungen gemacht worden sind, den Genom-weiten Assoziationsstudien (GWAS), nicht abgedeckt worden. Aber jetzt kommt die nächste Welle bei den häufigen Erkrankungen, bei denen es um seltene Varianten und sogar Exom-Sequenzierungen geht. Dann werden wir mögliche Zusammenhänge hoffentlich besser verstehen, das heißt, in drei bis vier Jahren werden wir wissen, ob der Zusammenhang zwischen Gaucher und Parkinson ein Einzelfall ist oder ob es Evidenzen dafür gibt, dass das auch bei weiteren Genen so ist. Mich würde es nicht überraschen, wenn Letzteres herauskommt. Und dann haben wir beim präkonzeptionellen Screening noch eine ganz andere Dimension, denn dann testen wir gleichzeitig auf Anlageträgerschaft für spätmanifeste Erkrankungen. In gewisser Weise kommt das auch beim Fragilen-X-Syndrom vor. Dabei haben Personen, die ein intermediäres Allel tragen, auch ein erhöhtes Risiko für eine spätmanifeste neurodegenerative Erkrankung. Auch das ist also ein Beispiel, das in diese Richtung geht.

**Propping:** Die Bedeutung der Heterozygoten-Effekte kommt natürlich auch dadurch, dass die heterozygote Form so häufig ist. Die Heterozygoten-Frequenz kann in der Allgemeinbevölkerung 1/30 bis 1/50 sein.

**Kubisch:** Bei uns liegt sie ungefähr bei 1/100, wenn ich mich recht erinnere, aber in den jüdischen Populationen liegt sie in der Größenordnung von etwa 1/20 bis 1/30.

**Duttge:** Ich möchte sowohl zum *Informed Consent* als auch zur Positiv-Liste noch etwas Ergänzendes sagen.

Wir haben im Medizinrecht, und ich glaube, ich kann das auch für die Medizin-Ethik sagen, von vornherein das Grundproblem, dass wir eigentlich mit der klassischen Vorstellung des *Informed Consent* im Sinne eines Einmalereignisses, das zum Ziel hat, den Patienten fit zu machen, so dass er zu einem pseudo-ärztlichen Experten mutiert, längst gescheitert sind. Das ist also nichts Neues, sondern ein Fundamentalproblem. Wir müssen also grundsätzlich darüber nachdenken, wie das Konzept, das in der Ausgangsidee weitgehend unstrittig ist, umgesetzt werden kann: nämlich, dass betroffene Menschen in irgendeiner Form partizipieren dürfen, sei es durch Zustimmung, durch Aufklärung und Mitwirken oder durch positive Beteiligung. Das ist ein großes Problem. Herr Tanner hatte auch schon angedeutet, dass die Richtung, naheliegender Weise, dahin gehen dürfte, dass man das Ganze nicht perfektionistisch angeht, sondern eher offen, im Sinne eines *General Consent*, und es nicht als Einmalereignis versteht, sondern als Prozess. Man muss darüber diskutieren, was in diesem spezielleren Kontext die richtige Vorgehensweise wäre. Es muss aber eine bessere Alternative gefunden werden, als das, was Sie in einer Nebenbemerkung gesagt haben, Herr Kubisch, nämlich im Nachhinein aufzuklären. Das verstößt gegen alles, was wir generell sagen, nämlich dass die Zustimmung dem Zugriff vorausgehen muss.

**Kubisch:** Da haben Sie mich falsch verstanden. Es muss natürlich vorher einen *General Consent* geben, aber wenn dann ein auffälliger Befund in einer speziellen Situation für eine bestimmte Erkrankung vorliegt, dann muss es zur Re-Beratung kommen. Es ist also ein Prozess.

**Duttge:** Das haben wir eigentlich schon im Rahmen der rechtlichen Rahmenbedingungen für die Gendiagnostik, indem wir sagen, wir trennen zwischen Aufklärung und Beratung, das ist nicht das gleiche. Aufklärung bedeutet, im Großen und Ganzen eine Vorstellung von der Situation und den Optionen zu geben, und eine Beratung muss natürlich dann speziell erfolgen, wenn wir einen positiven Befund haben.

Noch ein weiterer Punkt: Die Generaldebatte über die Positiv-Liste kommt mir so vor, als seien wir überwiegend dahin gestimmt, dass wir das freie Spiel der Kräfte nicht akzeptieren wollen. Wir wollen es nicht ganz laufen lassen. Und daher kommt das Bedürfnis, irgendwo eine Grenze ziehen zu wollen. Die Gründe dafür sind mir unklar – ob wir uns selbst nicht trauen oder ob wir der Beratung und der Kompetenz der

Menschen, die zustimmen, nicht restlos trauen. Wenn wir es aber so für richtig halten, dann haben wir das Problem der Grenzziehung und wenn wir keine Positiv-Liste festsetzen, dann wird es am Ende zu Festlegungen kommen, die weit weniger durch Expertenwissen fundiert sind als das, was man vorher implementieren könnte. Wenn es etwa zum Streit kommt über das Vorliegen einer schweren genetischen Erkrankung im Rahmen der PID, dann wird am Ende ein Gericht darüber entscheiden, und zwar immer von Fall zu Fall, und niemand wird wissen, warum jetzt gerade so und nicht anders. Also können wir dann gar nicht der Notwendigkeit entgehen, auf möglichst breiter Grundlage interdisziplinär irgendwo das eine Spektrum vom anderen unterscheiden zu müssen. Ich glaube, das ist der Preis, den wir zahlen müssen, wenn wir es nicht einfach laufen lassen wollen.

**Kubisch:** Ich stimme zu 100 Prozent damit überein. Die Frage wird sein, wer setzt sich mit welchem Mandat zusammen und hat der erarbeitete Vorschlag dann tatsächlich hinterher auch eine breite Akzeptanz. Aber wenn wir es nicht machen, dann wird es zu dem kommen, was Sie gerade sagen.

Zum *Consent*: Die Aufklärung über genetische Zusammenhänge und die variable Ausprägung genetischer Erkrankungen ist extrem schwierig. Die meisten Patienten stellen sich etwas anderes vor und auch die meisten überweisenden Ärzte. Insofern wird dieser *Generic Consent* sehr allgemein sein und da muss man sich fragen: Kann der Ratsuchende für sich wirklich eine informierte Entscheidung treffen? Ich habe da große Zweifel.

**Michl:** Es geht immer noch um die Frage, wie man prognostizieren kann, welches Nachfrageverhalten sich aus den neuen Möglichkeiten ergeben wird. Sie hatten gesagt, es wird eine massive Ausweitung geben, gerade auch bei Personen, die keine auffälligen Befunde in der Familie haben oder einer auffälligen Population angehören. Da würde mich interessieren, gibt es schon Hinweise oder Anzeichen, dass sich momentan in der humangenetischen Beratung immer mehr Paare melden, die eigentlich gar keinen Krankheitsfall in der Familie hatten und auch nicht selbst Anlageträger sind? Können wir schon eine Entwicklung voraussehen aufgrund von Erfahrungen von der Nachfragerseite? Gibt es da auch schon empirische Daten? Schätzen Sie es so ein, dass es eine angebotsinduzierte Nachfrage ist oder liegt in der Gesellschaft

tatsächlich ein Bedürfnis nach Sicherheit vor, der Wunsch nach einem Kontrollieren der Zukunft?

**Kubisch:** Eine massive Zunahme wird es, denke ich, erst dann geben, wenn die Kosten durch die Krankenkassen übernommen werden. Solange der Test als IGeL-Leistung [Individuelle Gesundheitsleistung] angeboten wird, wird es in Deutschland eher nicht zu einer starken Zunahme kommen. Empirische Daten dazu sind mir nicht bekannt. In anderen Ländern ist das Vorgehen viel progressiver, gerade in solchen Bevölkerungen, die schon Erfahrungen mit einem Set von zum Beispiel zehn Erkrankungen haben, wie zum Beispiel die Population der Aschkenasim-Juden. Dieser Test ist weit verbreitet in Israel und Amerika. Es ist nicht so, dass nur Personen den Test machen, die tatsächlich zu den Aschkenasim gehören. Ich denke, der Schritt von der Testung auf zehn Erkrankungen zu der Testung auf 100 Erkrankungen ist ein kleiner Schritt. Und ich glaube, deshalb wird die Akzeptanz dort viel schneller steigen. Wie die Zahlen in Deutschland aussehen werden, kann ich nicht vorhersagen. Ich habe nicht das Gefühl, dass bereits heute Paare in genetischen Beratungen häufiger als früher die Frage stellen, ob sie eigentlich „zusammenpassen“, wenngleich diese Frage immer wieder einmal kommt. Ehrlich gesagt haben wir früher schon am Telefon versucht, den Fragenden klarzumachen, dass wir nicht wirklich weiterhelfen können und dass sie nicht unbedingt in die humangenetische Beratung kommen müssen.

Wenn Paaren klar wäre, was so ein Test leisten könnte und um was für Erkrankungen es zum Teil geht, dann glaube ich, dass ein großes Interesse da wäre, den Test zu machen. Wenn Paare wüssten, wie der normale Verlauf einer Spinale Muskelatrophie (SMA), einer Zeroidlipofuszinose oder anderer schwerer neurodegenerativer Erkrankungen ist, bei denen die Kinder sehr früh versterben, würden wahrscheinlich viele auf einem Fragebogen ankreuzen, dass sie ein Kind mit einer so schweren Erkrankung und infausten Prognose eher nicht haben wollten, wenn dies zu verhindern wäre. Wie aber dieses Wissen über die Erkrankungen wiederum in die Bevölkerung transportiert werden kann oder sollte, das weiß ich nicht.

**Taupitz:** Ich würde gerne noch einmal auf die Frage zurückkommen, wer nach welchen Maßstäben auswählt. Nach dem Gendiagnostikgesetz ist das eindeutig: Der Arzt macht das gemeinsam mit dem Betroffenen. Spannend wird es erst, wenn es tatsächlich im Gesundheitssystem um die

Finanzierung gehen wird, also von den gesetzlichen Krankenkassen nur bestimmte Dinge finanziert werden und daher eine Auswahl getroffen werden muss. Insofern wird der Gemeinsame Bundesausschuss – wahrscheinlich nach Gesichtspunkten wie Verbreitung und Behandelbarkeit einer Erkrankung – eine Art Mischkalkulation machen. Anders kann ich mir das kaum vorstellen. Daran anknüpfend habe ich eine Frage an Sie und beziehe mich auch auf das, was Frau Nippert gesagt hat, dass nämlich das Gesundheitssystem nicht auf das *Handling* dieser Fülle von genetischen Daten vorbereitet ist. Sie haben auch die Zahl der Humangenetiker genannt, die immer noch erschreckend niedrig ist, jedenfalls wenn man sich die Anforderungen des Gesetzes vor Augen hält. Was sollte man in dieser Hinsicht machen? Mehr Humangenetiker oder, wie in den USA, den alternativen Beruf des *Genetic Counsellor* schaffen, der nur ein halber Humangenetiker ist, was aber immer noch besser ist als jeder „Feld-Wald-und-Wiesen-Arzt“? Was wäre da Ihre strategische Vorstellung für die Zukunft?

**Propping:** Erst einmal würde ich das Gendiagnostikgesetz entrümpeln, da wird viel zu viel genetische Beratung verlangt, etwa im Zusammenhang mit einer diagnostischen genetischen Untersuchung. Sie soll vor der genetischen Diagnostik durch einen entsprechend qualifizierten Arzt angeboten werden. Wenn die Krankheit nicht behandelbar ist, ist das Angebot zur genetischen Beratung verpflichtend. Wenn zum Beispiel bei einem Patienten die klinische Diagnose einer Ataxie, also einer neurologischen beziehungsweise neurodegenerativen Krankheit, durch eine genetische Untersuchung überprüft beziehungsweise gesichert werden soll, stellt sich die Frage, ob vor der Untersuchung – eines eventuell schwerkranken Patienten – noch eine genetische Beratung sinnvoll ist. Dann ist im Gendiagnostikgesetz auch noch die Untersuchung auf Genproduktebene, also auf Proteinebene, als genetische Untersuchung definiert. Der Gesetzgeber war sich nicht darüber im Klaren, was das im Alltag bedeutet. In der Pathologie werden an Gewebeschnitten in großem Umfang Genprodukte untersucht, durch die zuweilen auch Keimbahnmutationen nachgewiesen werden können. Es ist gar nicht durchführbar, vor jeder entsprechenden pathologischen Untersuchung eine genetische Beratung durchzuführen. Man könnte den Umfang der genetischen Beratung sicherlich reduzieren, indem man sich vor allem auf die Fälle konzentriert, in denen es wirklich sinnvoll und nötig ist. Dies gilt zum Beispiel für alles, was mit Prädiktion zusammenhängt.

Und dann könnte ich mir denken, dass es sinnvoll wäre, im Rahmen der Facharztweiterbildung anderer Disziplinen, zum Beispiel Neurologie, Dermatologie oder Ophthalmologie, einen Abschnitt der genetischen Weiterbildung für Krankheiten aus dem jeweiligen Gebiet einzuführen. Der Humangenetiker bleibt der Allround-Experte für genetische Krankheiten, aber daneben würden die jeweiligen Fachdisziplinen für ihren Bereich auch Kompetenz entwickeln. Nur schnell wird das nicht gehen und es wird auch in den Fachdisziplinen große Debatten geben, denn das Gesamt-Curriculum für eine Facharztweiterbildung ist auf fünf Jahre begrenzt. Wenn dann noch eine Weiterbildung von einem halben oder dreiviertel Jahr für Humangenetik dazu kommt, dann geht das zu Lasten anderer Kompetenzen in dem betreffenden Fach.

Der Idee mit einem *Genetic Counsellor* stehe ich nicht sehr offen gegenüber. Soweit ich das aus Amerika weiß, ist man auch nicht allgemein glücklich darüber. Die *Genetic Counsellors* sind meistens Sozialarbeiter, die eine Zusatzausbildung oder Spezialqualifikation erworben haben und die im Hintergrund immer einen Humangenetiker brauchen.

**Nöthen:** Ich stimme dem vollkommen zu. Es muss mehr Humangenetiker geben. In vielleicht 30 bis 40 Jahren wird die Genetik so allgemeines medizinisches Wissen darstellen, dass es dann nicht mehr nötig ist, nach Ersatzlösungen zu suchen. In den nächsten Jahren wird man aber sicher mehr Humangenetiker brauchen. Das System erlaubt das jedoch nicht. Wir haben die Weiterbildung wesentlich auf die akademischen Institutionen beschränkt. Im niedergelassenen Bereich findet kaum Weiterbildung statt. Daher stoßen wir an Systemgrenzen durch die starke Bevorzugung des niedergelassenen Bereichs in der Abrechnung diagnostischer Leistungen. Wir haben in Deutschland das große Problem, dass dies durch das Sozialgesetzbuch so festgelegt ist. Auch wenn wir es uns also wünschen, wird es schwer umsetzbar sein, wenn wir nicht grundlegende Änderungen an unserem System vornehmen.

**Duttge:** Herr Kubisch, Sie haben über das Verschwinden von genetischen Erkrankungen gesprochen und darüber, dass es eine gefährliche Entwicklung sein kann, da die Pharmaunternehmen dann keine Therapien mehr entwickeln, weil es sich nicht mehr lohnt. Welche Konsequenz ziehen Sie aus diesem Befund? Die Krankheiten sollten nicht verschwinden, wir brauchen möglichst viele Behinderte, damit wir mit ihnen angemessen umgehen und sie auch therapiert werden können?

Oder ist es nur ein Szenario, das Sie an die Wand malen, ohne dass Sie daraus irgendeine Konsequenz ziehen wollen?

**Kubisch:** Erst einmal ist es ein Szenario, das ist richtig. Die Erkrankungen werden nicht gänzlich verschwinden, es geht um die 15 bis 20 Prozent, die vermutlich übrig bleiben. Natürlich sollten die Erkrankungszahlen nicht möglichst hoch liegen, damit mehr Therapieforschung gemacht wird, aber ich halte es für ein realistisches Szenario, dass der Anreiz für Forschung bei diesen deutlich seltener werdenden Krankheiten reduziert werden wird.

**Schöne-Seifert:** Noch einmal zum Verschwinden von schweren Erkrankungen: In Zypern wurde als eines der Argumente zugunsten des Thalassämie-Screenings angeführt, dass alle Eltern, die sehenden Auges dennoch ein Thalassämie-Kind bekommen haben, unter den veränderten Rahmenbedingungen Zugang zu einer Stammzelltherapie auf Kosten der Krankenversorgung erhalten sollten. Das ist der andere Aspekt, dass Ressourcen mobilisiert werden. Und die Therapieforschung für seltene Erkrankungen könnte man auch ordnungspolitisch fördern.

Mein nächster Punkt kommt zurück auf die Argumente für die prognostizierbare präkonzeptionelle oder konzeptionsunabhängige Testung und die Vorhersage eines starken Anstiegs. Ich halte es für sehr plausibel, Frau Nippert, dass man diese Daten aus ganz fortpflanzungsunabhängigen Gründen zunehmend werden wollen.

Nicht einleuchtend finde ich Ihr Argument, Herr Schott, zu sagen, es liege im Trend einer Perfektionierung nicht der Fortpflanzung, sondern der Partnerwahl. Ich nehme überhaupt nicht wahr, dass Leute bereit wären, zunächst sozusagen ein genetisches *Dating* durchzuführen und sich dann nicht mehr zu treffen, wenn dieses nicht „passt“. Dafür gibt es überhaupt keine anthropologischen Indikatoren. Interessant in dem Zusammenhang ist, dass immer mehr Dinge aufgedeckt werden. Ich habe gerade von Daten aus dem MPI in Plön gehört, die zeigen, dass die Präferenz jedes Individuums für Parfums hochsignifikant an bestimmte Immunmerkmale gekoppelt ist. Durch wechselseitige Präferenzen für Parfums wird die Passung der Immunsysteme genetisch gefördert. Es gibt vielleicht ganz viele unbewusste Mechanismen, die da ablaufen und die in unserer Natur enthalten sind, aber dass wir jetzt anfangen sollten, bewusst nach genetischen Daten unsere Partner auszuwählen, dafür sehe ich keine Anzeichen.

**Schott:** Es gibt zwei Dinge, die zu reflektieren sind. Das eine hat mit dem Unbewussten zu tun. Es gibt das psychologische Bedürfnis, den richtigen Partner zu finden und möglichst schöne und gute Kinder zu zeugen. Diese Idee, die Eltern sollten zueinander passen, auch in ästhetischer Hinsicht, ist kulturhistorisch verankert. Das andere ist der *Impact*, der durch die Kulturgeschichte insofern kommt, als unterschwellig Sozialutopien von der Antike bis zur modernen Rassenbiologie weiterwirken. Man könnte jetzt sagen, wir sind heute frei davon. Natürlich berufen wir uns heute nicht direkt darauf. Aber ich meine, wenn ein Test leicht verfügbar wäre, dass dann in uns vor diesem Hintergrund keine grundsätzlichen Barrieren gegen den Test da sind. Wenn Sie sich vorstellen, es wird darüber aufgeklärt, dass wir diesen Test machen können, dann ist es doch ein logischer Schritt, so einen Test in Anspruch zu nehmen, bevor ich jemanden heirate oder man beschließt, ein Kind zu zeugen. Oder sind Sie da anderer Meinung?

**Schöne-Seifert:** Ja, ich würde sagen, da ist ein fundamentaler Unterschied zwischen den rekonstruierbaren, nicht rational ablaufenden Dingen und einem Trend dazu, diese Dinge der Romantik zu überlassen, soweit es um bewusstes Entscheiden geht. Ich würde prognostizieren, dass die allermeisten Menschen dazu bereit sind, bestimmte Konsequenzen hinzunehmen, aber trotzdem den Partner nach romantischer Liebe wählen und nicht nach der genetischen Checkliste.

Als letzten Punkt würde ich gerne noch sagen, dass man in dieser Diskussion über *Consent* und all die Verschiebungen, die es in diesem Konzept geben muss, nicht vergessen sollte, dass man so schnell wie möglich dafür sorgen muss, dass humangenetisches Wissen schon in den Schulen an den Mann und die Frau kommt. Wir müssen erreichen, dass in solchen speziellen Settings, in denen es um einen Test geht, gutes Vorwissen über die Komplexität von Prävalenz, Variation, Expressivität usw. vorhanden ist. Eine Gesellschaft, die in Zukunft einigermassen aufgeklärt mit diesen Dingen umgehen will, muss dafür sorgen, dass das Vorwissen groß ist. Daher braucht man auch schon Humangenetiker in den Schulen.

**Schicktan:** Wenn wir die Studie um die Arbeitsgruppe von Kingsmore<sup>13</sup> in den Blick nehmen, deren Ziel es ist, 500 oder gar über 1.000 seltene pädiatrische Erkrankungen auf einem Genchip simultan zu un-

13 Bell et al. (2011).

tersuchen, dann muss doch rein technisch immer eine Positiv-Liste vorhanden sein, um das Kriterium einer schnellen und effizienten Testung zu erfüllen. Ist das richtig? Weil ja die Hoffnung aufkam, man könne dieser Positiv-Liste entkommen.

**Kubisch:** Andere Länder überholen uns. Diese Positiv-Listen gibt es einfach schon. Wir müssen uns überlegen, ob wir sie adaptieren oder genauso übernehmen. Es wird wahrscheinlich verschiedene Arten von Listen geben, in manchen Ländern eher breit gefasste Listen, wie vielleicht in Großbritannien, Israel, den Golfstaaten oder auch den USA. Andere Länder werden eher restriktiver damit umgehen. Der Test ist aber natürlich weltweit verfügbar. Nur wer wird diese Positiv-Liste für unser Gesundheitssystem erstellen wollen und können?

Aus technologischer Sicht wird es keine Notwendigkeit geben, das genetische Screening auf eine bestimmte Anzahl von Krankheiten zu reduzieren. Wir werden in der Lage sein, das gesamte Exom wahrscheinlich für ähnliche Kosten zu sequenzieren. Ob wir das für 500 Erkrankungen machen oder für 700 oder das gesamte Exom untersuchen, ist technisch betrachtet wahrscheinlich vollkommen egal.

**Schicktan:** Es ist eine ganz wichtige Frage, ob es in der Zukunft technisch beliebig und dennoch kostengünstig ist, dass Sie für jeden Klienten, der kommt, eine Auswahl anbieten. Oder wäre es nicht effizienter und günstiger, wenn der Chip ein bestimmtes *Setting* von Erkrankungen erfasst, das nicht für jeden Klienten neu zusammengesetzt werden muss und gleichzeitig preisgünstig ist, sagen wir einmal eine Zielgröße von 500 Euro? Wie machen Sie das in der Praxis?

**Kubisch:** Wahrscheinlich wird es am kostengünstigsten sein, bei jedem direkt eine Exom- oder Genomsequenzierung zu machen, denn dann ist es hoch automatisierbar. Die Frage wird sein: Welche Datenwerte ich bei wem aus? Denn, warum sollte ich 20 verschiedene *Panels* entwickeln, wenn ich immer genau das Gleiche testen kann, nämlich alles und das für eigentlich denselben Preis?

**Cremer:** Ich wollte noch einmal den eugenischen Aspekt ansprechen. Einfach deshalb, weil wir nicht nur darüber reden sollten, was in unserem Land in diesem Moment wichtig ist, sondern was sich international aus dieser Gesamtentwicklung ergeben kann. In Zypern hat man einen gesellschaftlichen Konsens für den Umgang mit der Thalassaemia major gefunden, die in diesem Land besonders häufig ist. Die Erkan-

kung verläuft sehr schwer und führte früher schon während der Kindheit zum Tod. Durch die heutigen Behandlungsmöglichkeiten wurde das Leben vieler Betroffener sehr stark verlängert und auch verbessert. Die Kosten dafür sind hoch und die Mittel reichen nicht aus, um sie zu tragen. Die gesellschaftliche Debatte, auch mit der orthodoxen Kirche, führte zum Konsens, die Zahl der an Thalassemia major leidenden Menschen in Zypern zu verringern. Dazu sind genetische Tests gesetzlich festgeschrieben, um die heterozygoten Überträger dieser Krankheit zu identifizieren. Überträger könnten es vermeiden, einen anderen Überträger zu heiraten oder auf Kinder verzichten oder eine Pränataldiagnostik durchführen lassen. Die in Zukunft anstehenden eugenischen Debatten und Fragen, was finanzierbar ist, werden auch Länder mit sehr viel besseren finanziellen Möglichkeiten angehen. In 20 Jahren werden wir bei vielen autosomal-rezessiven Erkrankungen neben dem krankheitsverursachenden Haupt-Gen eine ganze Reihe von weiteren Genen kennen, die man auch sequenziert, weil dadurch die Vorhersage, wie schwerwiegend die fragliche Erkrankung sich bei einem betroffenen Menschen auswirken wird, immer genauer wird. Ich gehe davon aus, dass auch die Möglichkeiten der Behandlung, wenigstens im Sinne einer Linderung schwerer Symptome besser werden. Die Kosten dafür sind schwer absehbar. Sie werden auf jeden Fall sehr erheblich sein.

**Wieczorek:** Ich wollte noch einmal zurückkommen auf die Diskussion zwischen Frau Schick Tanz und Herrn Kubisch, nämlich auf das Recht auf Nicht-Wissen. Ich denke auch, dass es dazu kommen wird, dass man das gesamte Exom, demnächst auch das Genom sequenzieren wird und damit Daten generiert, die eigentlich nicht gefragt waren. Es wird nicht nur eine Aussage über den Heterozygoten-Status gemacht, sondern auch über Erkrankungen, die im späteren Leben auftreten. Und die Erfahrung mit den Einverständniserklärungen (*Consent*-Erklärungen), die wir von den Patienten in der genetischen Beratung ausfüllen lassen, zeigt, dass manche Ratsuchenden sich ganz differenziert äußern und sagen: „Ich möchte wissen, welche genetische Veränderung ich habe, die therapierbar ist. Ich möchte aber auf keinen Fall über eine Veränderung informiert werden, die nicht behandelbar ist“. Und da sind wir wieder bei dem Punkt, wer soll das leisten in der genetischen Beratung? Da wird es schon schwierig mit dem *Generic Consent*. Wie berücksichtigt man das? Wie wird im *Consent* abgebildet, was der Ratsuchende wis-

sen will und was nicht? Ich denke, dass das ganz schwierig wird und ich glaube auch, dass wir in den nächsten Jahren nicht genug Humangenetiker ausbilden können, um all diesen Fragestellungen in der Beratung irgendwie gerecht zu werden. Deshalb ist die Frage, ob wir nicht dennoch *Genetic Counsellor* brauchen oder die Naturwissenschaftler, unsere Fachhumangenetiker, mit einbinden in diese sehr technischen Vorberatungen.

**Propping:** Vielen Dank für diesen Hinweis. Sie haben völlig Recht, wir haben noch die Gruppe der Fachhumangenetiker, die im Allgemeinen hervorragend ausgebildet sind. Die könnte man sicher in das Beratungskonzept mit einbauen.

**Tanner:** Ich möchte etwas zu der Frage Exom-Sequenzierung insgesamt sagen. Diejenigen, die die Exom-Sequenzierung durchführen, sagen, dass dies am günstigsten ist. Interessant für unsere Debatte ist, dass wir in diesem Handlungsfeld sehr unterschiedliche Berufsgruppen mit unterschiedlichen Interessen haben. Meine Beobachtung ist, dass je näher die Berufsgruppen am Patientenkontakt beteiligt sind, desto restriktiver sind sie. Je weniger die Berufsgruppen einen Patienten vor Augen haben, wie die Bioinformatiker, die Biologen, die Genetiker, desto mehr gilt *more data is better data*, also möglichst grenzenlos. Der Pathologe bei uns sieht zum Beispiel die Bedeutung dieser Technologie anders als jemand, der noch drei Illumina-Geräte aufstellen will. Das muss man mit in den Blick nehmen.

Als zweites möchte ich noch etwas zum Stichwort Positiv-Liste sagen, denn es gibt noch ein Problem. Firmen, die *Direct-to-Consumer*-Tests anbieten, verfügen über Datenbanken, wir hatten das heute schon bei *Myriad Genetics*, die langfristig selber ein enormes Geschäftspotenzial darstellen. Die Firmen kennen die Bedeutung vieler Mutationen. Darüber wissen wir aber relativ wenig. Da hat man schon eine Schnittstelle, an der man sagen muss, das sind Geschäftsmodelle, die genau auf solchen Positiv-Listen basieren.

**Nöthen:** Ich wollte noch einmal einen Aspekt im Zusammenhang mit den Positiv-Listen ansprechen. Da muss man sich doch fragen, führt man da nicht eine Phantom-Diskussion? Wenn den Ratsuchenden die genetische Information des gesamten Genoms präkonzeptionell bekannt sein wird, dann geht es nicht mehr um die Ressourcen-Diskussion mit den Krankenkassen, das ist erledigt. Auch die Interpretation kostet durch die



Verwendung von Standardprogrammen nicht mehr viel. Deshalb muss man sich fragen: Wo ist denn die Problematik eines Dammbrochs gegeben? Der Dammbroch steht ja immer im Hintergrund, wenn man über solche Listen nachdenkt. Worin besteht denn das Problem eigentlich? Wenn wir nicht über eine extrakorporale Befruchtung nachdenken, dann geht es um den Schwangerschaftsabbruch. Und die allgemeine Erfahrung ist doch, dass Schwangerschaftsabbrüche von Frauen nicht leichtfertig wegen geringer Risiken gemacht werden. Und es ist auch nicht ohne Grund, dass die Reform von § 218 die Souveränität über den Schwangerschaftsabbruch ganz wesentlich in die Hände der betroffenen Frau gelegt hat. Das ist auch völlig vernünftig. Ich sehe die Dammbrochproblematik gar nicht. Auch bei § 218 ist schon einmal über Indikation und Positiv-Listen diskutiert worden, was schließlich nicht weiter verfolgt wurde, weil es die Souveränität der Frau einschränken würde.

**Propping:** Ich sehe die Dammbrochproblematik auch nicht, aber trotzdem muss man sehen, dass die Genetik für unsere Gesellschaft eine Änderung schafft. Bisher ist die Geburt von Kindern nur quantitativ reguliert worden, etwa durch Kontrazeptiva, aber eine qualitative Auswahl war nicht möglich, während es in Zukunft immer mehr zum „Normalfall“ werden könnte, die „genetische Qualität“ eines Kindes in den Blick zu nehmen. Auch das ist a priori nicht beunruhigend, aber es verlangt von der Gesellschaft doch einen außerordentlichen Lerneffekt, einmal im Medizinsystem, aber auch in der Allgemeinbevölkerung. Ich stimme Ihnen völlig zu, Frau Schöne-Seifert, dass man schon in der Schule mit humangenetischer Ausbildung beginnen sollte.

**Duttge:** Wir befinden uns doch in der Situation, dass die Bevölkerung ein sehr spezifisches Halbwissen hat, was genetische Bedingtheit oder Disposition eigentlich bedeutet und tendenziell eher dazu neigt, die Einflüsse zu überschätzen, zu simplifizieren und zu reduzieren. Wir haben einen genetischen Reduktionismus, zumindest innerhalb der Allgemeinbevölkerung. Und wir haben auf der anderen Seite schon in allen Bereichen, ob das jetzt rechtliche Rahmenbedingungen sind oder die humangenetische Beratung vor Ort, den Wunsch, nicht alles zu akzeptieren. Vielmehr hat jeder, der in diesem Bereich gesellschaftspolitisch argumentiert, auch eine gewisse Vorstellung vom guten Leben und einer gesellschaftlichen Atmosphäre, die er akzeptieren will. Nun sind wir nicht so, dass wir sagen, wir oktroyieren etwas zwanghaft auf,

was dann einfach durchgeführt werden muss. Aber es gibt schon eine Grundvorstellung, die da lautet: Wir akzeptieren nicht alles. Und wenn Sie das jetzt zusammennehmen, dann gibt es wohl doch eine Art von gesellschaftlicher Grundstimmung und Vorprägung über dasjenige, was allgemein als „normal“ oder „vernünftig“ gilt, das eben gerade auch über die Aufklärung und Beratung in die individuelle Beurteilung einfließt. Auf der anderen Seite wissen wir, dass nicht alle in vollstem Umfang über die Relativität genetischer Daten informiert sind. Spätestens dann müssen wir irgendwo eine Grenze ziehen und können die Dinge nicht mehr frei laufen lassen. Und genau da sehe ich das Problem.

**Nöthen:** Aber genau das gleiche Argument würde bei § 218 gelten und trotzdem hat die Liberalisierung der Indikation dort nicht zu einer Flut von Abbrüchen geführt.

**Duttge:** Vorher nicht-invasiv ohne jeden Anlass eine Testung durchführen zu lassen, das macht keiner Frau „Bauchschmerzen“ und hat auf den ersten Blick nicht so ein manifestes Folgeproblem im Vergleich zu einem Schwangerschaftsabbruch.

**Nöthen:** Es geht im nächsten Schritt dennoch um den Schwangerschaftsabbruch, andernfalls steht die Diagnostik im leeren Raum. Der Test ist also zwangsläufig verbunden mit der Option für einen Schwangerschaftsabbruch. Und das ist eine Konsequenz, über die wir uns Gedanken machen müssen. Und da sehe ich Parallelen zu § 218. Denn obwohl die psychische Gesundheit der Frau durch den Arzt überprüft werden soll, es also noch eine Kontrolle gibt, ist insgesamt die individuelle Situation der Mutter entscheidend.

**Schöne-Seifert:** Die ganze Diskussion zeigt uns, dass wir differenzieren müssen zwischen den gesellschaftlichen, normativen, juristischen Problemen, die im Kontext von genetischer Diagnostik mit dem Reproduktionsverhalten zusammenhängen, und den Folgen für den Umgang mit Behinderten usw. und den anderen Aspekten, die sozusagen selbstbezüglich sind und nicht gänzlich unter den Tisch fallen dürfen. Denn auch da gibt es normative Probleme.

## 3. Gesprächsrunde

### Die Regelungen der pränatalen Diagnostik im Gendiagnostikgesetz

#### Jochen Taupitz (Impulsreferat)

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) regelt genetische Analysen und Untersuchungen sowie die Verwendung genetischer Proben und Daten. Es soll unter anderem eine Benachteiligung aufgrund genetischer Eigenschaften verhindern. Es betrifft sowohl vorgeburtliche Untersuchungen (allerdings nur während der Schwangerschaft) als auch genetische Analysen zur Feststellung genetischer Eigenschaften beim geborenen Menschen.

Nach § 3 Abs. 2 bedeutet die genetische Analyse im Sinne des Gesetzes die auf die Feststellung genetischer Eigenschaften gerichtete Analyse

- a) der Zahl und der Struktur der Chromosomen (zytogenetische Analyse),
- b) der molekularen Struktur der Desoxyribonukleinsäure oder der Ribnukleinsäure (molekulargenetische Analyse) oder
- c) der Produkte der Nukleinsäuren (Genproduktanalyse).

In der nachfolgenden Nr. 3 wird die vorgeburtliche Risikoabklärung definiert als

*eine Untersuchung des Embryos oder Fötus, mit der die Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen bestimmter genetischer Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus ermittelt werden soll.*

Nach dem GenDG unterliegen die Verfahren der vorgeburtlichen Risikoabklärung keiner prinzipiellen Einschränkung. Damit sind sowohl die zytoge-

netische Analyse als auch die molekulargenetische Analyse und die Genproduktanalyse zur pränatalen Beurteilung von genetischen Eigenschaften erlaubt. Unerheblich ist zudem, ob eine vorgeburtliche Untersuchung mit nicht-invasiven oder invasiven Methoden erfolgen soll. Daraus lässt sich ableiten, dass alle invasiven (Amniozentese, Chorionzottenbiopsie, Chorozentese) sowie alle nicht-invasiven Methoden (Ersttrimester-Screening, NT-Messung, *PraenaTest*®) laut GenDG grundsätzlich erlaubt sind, aber auch den nachfolgend darzustellenden Vorgaben des GenDG unterliegen. Nicht eindeutig ist, ob Ultraschalluntersuchungen, die im Rahmen der Schwangerschaftsvorsorge erfolgen, vom GenDG erfasst sind. Sie stellen allgemeine diagnostische Maßnahmen im Rahmen der Vorsorge dar und zielen insofern nicht darauf ab, genetische Veränderungen des ungeborenen Kindes festzustellen. Trotzdem können einige Veränderungen, die möglicherweise auf genetisch bedingte Erkrankungen zurückzuführen sind, detektiert werden. Nach dem Wortlaut des Gesetzes unterliegen auch solche Ultraschalluntersuchungen den Vorgaben des GenDG.

Nach dem GenDG darf die Mitteilung des Ergebnisses nur durch den verantwortlichen Arzt, der die Untersuchung veranlasst hat, erfolgen. Das Ergebnis darf nicht vom Labor unmittelbar an die betroffene Person übermittelt werden.

Im Folgenden sollen die vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen, die in § 15 des GenDG geregelt sind, näher ins Auge gefasst werden.

#### Untersuchung nur zu medizinischen Zwecken

In Abs. 1 wird die Zulässigkeit vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen eingegrenzt:

*Eine genetische Untersuchung darf vorgeburtlich nur zu medizinischen Zwecken und nur vorgenommen werden, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen, oder wenn eine Behandlung des Embryos oder Fötus mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch bestimmte genetische Eigenschaften beeinflusst wird und die Schwangere nach § 9 aufgeklärt worden ist und diese nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat. Wird anläs-*



*lich einer Untersuchung nach Satz 1 oder einer sonstigen vorgeburtlichen Untersuchung das Geschlecht eines Embryos oder Fötus festgestellt, kann dies der Schwangeren mit ihrer Einwilligung nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche mitgeteilt werden.*

Die Gesetzesfassung ergibt sehr deutlich, dass mittels einer vorgeburtlichen Untersuchung nur genetische Eigenschaften bestimmt werden dürfen, die für die Gesundheit des Embryos/Fötus während der Schwangerschaft oder nach der Geburt bedeutsam sind. Gentests, die nur darauf abzielen, zum Beispiel die Haarfarbe, das Geschlecht oder das Aussehen des Kindes zu bestimmen (so genannte Lifestyle-Tests), sind verboten.

Ganz allgemein darf der Test gemäß dem Gesetzeswortlaut nur zu medizinischen Zwecken durchgeführt werden. Was das ist, ist in § 3 Nr. 6 bis 8 definiert. Eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken ist gemäß § 3 Nr. 6 GenDG eine diagnostische oder prädiktive genetische Untersuchung. Gemäß Nr. 7 ist eine *diagnostische* genetische Untersuchung eine genetische Untersuchung mit dem Ziel

- a) der Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung,
- b) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können,
- c) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können, oder
- d) der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die den Eintritt einer möglichen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ganz oder teilweise verhindern können.

Nach Nr. 8 ist eine *prädiktive* genetische Untersuchung eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung

- a) einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung oder
- b) einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störung bei Nachkommen.

Die Unterscheidung *diagnostisch/prädiktiv* ist nicht nur bedeutsam für die Ausfüllung des Begriffs „medizinischer Zweck“, sondern hat erhebliche Auswirkungen auf den Anwendungsbereich weiterer Vorschriften des GenDG. Bedeutsam ist vor allem § 7 unter der Überschrift „Arztvorbehalt“:

*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.*

Bezogen auf § 15 Absatz 1 stellt dies ein Problem dar, da vorgeburtliche Untersuchungen teils diagnostische und teils prädiktive Fragestellungen enthalten, denn im Wortlaut des Gesetzes heißt es (siehe oben):

*Eine genetische Untersuchung darf [...] nur vorgenommen werden, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft [= diagnostische genetische Untersuchung] oder nach der Geburt [= prädiktive genetische Untersuchung] beeinträchtigen [...].*

Außerdem ergibt sich im Hinblick auf die genetische Beratung (dazu noch unten) ein Unterschied: Bei einer prädiktiven Testung *muss* eine Beratung erfolgen, sofern die betroffene Person nicht darauf verzichtet, bei einer diagnostischen Fragestellung *sollte* eine Beratung angeboten werden. Auf die Therapierbarkeit kommt es weder bei einer diagnostischen noch bei einer prädiktiven Diagnostik an.

#### **Untersuchung auf spätmanifestierende Krankheiten**

In § 15 Abs. 2 GenDG wird die vorgeburtliche genetische Diagnostik gegenüber § 15 Abs. 1 GenDG weiter eingeschränkt:

*Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht [spätmanifestierende Erkrankung], darf nicht vorgenommen werden.*

Die Begründungen zu diesem Verbot beziehen sich auf das Recht des heranwachsenden Kindes auf Leben und Nicht-Wissen. Zudem wird angenommen, dass der Konflikt für die Frau bezüglich einer erst in der späteren Zukunft (wahrscheinlich) ausbrechenden Erkrankung ihres dann volljährigen Kindes nicht so groß ist, dass es für sie unzumutbar ist, das Kind auf die Welt zu bringen. Außerdem verweist man auf die Vermeidung familiärer Belastungen. Weiterhin ist es aus medizinischer sowie naturwissenschaftlicher Sicht nicht ausgeschlossen, dass doch noch rechtzeitig Therapie- und oder Präventionsmaßnahmen entwickelt werden. Die Vorschrift berücksichtigt jedoch nicht, dass es eine große Variationsbreite im Erkrankungsalter spätmanifestierender Krankheiten gibt. Sie treten zwar in aller Regel nach dem 18. Lebensjahr auf, jedoch kann ein früheres Manifestationsalter nicht mit ausreichender Sicherheit ausgeschlossen werden. Zudem gibt es einen bemerkenswerten Unterschied zwischen dem Gesetzestext und der Gesetzesbegründung: Während der Gesetzestext davon spricht, dass keine Untersuchung darauf abzielen darf, genetische Eigenschaften für eine Erkrankung festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, spricht die Gesetzesbegründung von einer Erkrankung, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik „in der Regel“ erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht. Der Kreis der Erkrankungen nach der Gesetzesbegründung ist damit offenbar weiter als derjenige des Gesetzestextes.

Ein weiterer wichtiger Punkt in § 15 Abs. 1 GenDG ist die Mitteilung des Geschlechts, die (nach Einwilligung der Schwangeren) erst nach der 12. Schwangerschaftswoche erlaubt ist. Dadurch soll verhindert werden, dass eine Geschlechtsselektion durch Schwangerschaftsabbruch ermöglicht wird, der nach geltender Rechtslage bis zur 12.

Schwangerschaftswoche nach Empfängnis unter bestimmten Voraussetzungen – aber ohne das Erfordernis einer bestimmten Indikation – straffrei ist.

Für die Praxis von zunehmender Bedeutung ist die Frage, ob der Frau eine Überschussinformation/ein Zufallsbefund/ein Nebenbefund mitgeteilt werden darf. Das ist zunächst einmal eine Frage der Einwilligung der Frau: Sie entscheidet selbst, welche gegebenenfalls anfallenden Überschussinformationen sie erhalten möchte. Ein davon unabhängiges Mitteilungsverbot gibt es jedoch nicht. Das ergibt sich aus einem Umkehrschluss aus § 15 Abs. 1 GenDG. Dort ist das bereits genannte Verbot der Mitteilung des Geschlechts vor der 12. Schwangerschaftswoche enthalten, und zwar *nur* der Mitteilung des Geschlechts. Daraus folgt, dass andere Informationen – also auch Überschussinformationen – sehr wohl gegeben werden dürfen.

Vor der Durchführung einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung muss gemäß § 15 Abs. 1 GenDG eine Aufklärung nach § 9 GenDG erfolgen. Die Aufklärung muss insbesondere Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der Untersuchung sowie deren Risiken umfassen. Des Weiteren muss die Schwangere auf das Recht auf Nicht-Wissen hingewiesen werden. Die vorgeburtliche genetische Untersuchung ist sodann von einer Einwilligung der Schwangeren gemäß § 8 GenDG abhängig.

§ 15 Abs. 3 lautet:

*Vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses ist die Schwangere entsprechend § 10 Abs. 2 und 3 genetisch zu beraten und ergänzend auf den Beratungsanspruch nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes hinzuweisen; der Inhalt der Beratung ist zu dokumentieren.*

Eine solche Beratung soll in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen durch eine qualifizierte ärztliche Person erfolgen. Ferner wird im Gesetz darauf hingewiesen, dass die Frau schriftlich, nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte, auf die Beratung verzichten kann. Dies ist jedoch eine problematische Regelung,

da die Beratung auch dazu dient, eine informierte Entscheidung für oder gegen die Fortsetzung der Schwangerschaft zu treffen und damit das Recht des Kindes auf Leben in die Betrachtung einzubeziehen. Ein Verzicht der Frau auf die Beratung sollte deshalb eigentlich nicht zulässig sein, ebenso wie die Beratung nach herrschender Meinung vor einem Schwangerschaftsabbruch (§ 218c Abs. 1 Nr. 2 StGB) erforderlich ist.

Die Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die genetische Beratung sind hier nicht ausführlich darzustellen. Ich möchte nur auf einen Punkt hinweisen, der in der rechtswissenschaftlichen Diskussion bisher kaum wahrgenommen worden ist: Das Gesetz lässt nicht erkennen, ob diese Richtlinien der GEKO verbindlich sein sollen, wie eine Rechtsnorm, oder ob sie den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik nur deklaratorisch wiedergeben sollen. Der Gesetzestext ist unergiebig; er spricht lediglich davon, dass die GEKO in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik Richtlinien „erstellt“. Dabei hilft auch die Bezeichnung der Regelwerke als „Richtlinien“ nicht weiter, weil es kein allgemeines – oder von Gesetzes wegen festgelegtes – Verständnis von der Rechtsnatur von „Richtlinien“ gibt. Legt man den Wortlaut der Gesetzesbegründung zugrunde, muss man wohl annehmen, dass der Gesetzgeber die Richtlinien als für die sie betreffenden Personen verbindlich ansehen wollte. Dort wird nämlich immer wieder davon gesprochen, dass die GEKO mit den Richtlinien den anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik zu den in § 23 II GenDG genannten Bereichen „festlegen“ soll. Auch die GEKO gibt in der Veröffentlichung ihrer Richtlinien an, dass diese zu einem bestimmten Zeitpunkt „in Kraft treten“. Wenn die Richtlinien aber tatsächlich verbindlich sind, stellt sich die Frage, ob es hinreichende gesetzgeberische Vorgaben für ihren Inhalt gibt. Denn nach dem Prinzip vom Parlamentsvorbehalt und nach der Wesentlichkeitslehre müssen die wesentlichen Entscheidungen im Gesetz selbst enthalten sein. Das Problem besteht darin, dass die Inhalte für die Richtlinien kaum vom Gesetz vorgegeben sind – der Gesetzgeber nennt lediglich Themenbereiche. Deshalb stellt sich die Frage, ob sich Ärzte sklavisch an den Wortlaut der Richtlinien halten müssen oder ihnen nur dann zu folgen haben, wenn die Richtlinien die entsprechende gute ärztliche Praxis richtig wiedergeben.

In § 15 Abs. 4 GenDG wird die genetische Diagnostik bei nicht einwilligungsfähigen Schwangeren behandelt:

*Wird die vorgeburtliche genetische Untersuchung bei einer Schwangeren vorgenommen, die nicht in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten, findet § 14 Abs. 1 Nr. 2 und 3 Anwendung. Die genetische Untersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn zuvor*

- 1. der Vertreter der Schwangeren nach § 9 aufgeklärt worden ist,*
- 2. eine Ärztin oder ein Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 erfüllt, den Vertreter entsprechend Absatz 2 genetisch beraten und*
- 3. der Vertreter nach § 8 Abs. 1 eingewilligt hat.*

#### **Der PraenaTest®**

Derzeit stellt die Einführung des *PraenaTests*® einen wichtigen Diskussionsgegenstand dar. Seine Grundlage bildet die Tatsache, dass kindliche Chromosomenfragmente auch im Blut der Mutter nachweisbar sind. Eine Trisomie 21 beim ungeborenen Kind kann daher durch eine Blutentnahme bei der Mutter und anschließender qualitativer sowie quantitativer Analyse der kindlichen Chromosomenfragmente nachgewiesen werden. Die Mutter könnte bei dieser Neuerung auf einen invasiven Eingriff verzichten.

Der *PraenaTest*® wird vom GenDG erfasst, da seine Regelungen unabhängig von der Art der Gewinnung des Untersuchungsmaterials gelten und somit alle invasiven und nicht-invasiven Untersuchungsmethoden umfassen. Außerdem stellt der *PraenaTest*® eine vorgeburtliche genetische Untersuchung dar, die nur zu medizinischen Zwecken angewendet wird. Schließlich spielt die Therapierbarkeit einer Erkrankung keine Rolle. Darüber hinaus kann er nach Auffassung der meisten Juristen nicht nach dem Medizinproduktrecht verboten werden, weil er nicht zu einer Schädigung der Schwangeren oder des Kindes führt. Obwohl der *PraenaTest*® durch das GenDG nicht verboten ist, steht er häufig in der Kritik. Ein Einwand betrifft beispielsweise die leichtfertige Anwendung des Tests, da für die Bestimmung einer Trisomie 21 kein

invasiver Eingriff mehr notwendig ist. Kritiker behaupten weiterhin, dieser Test würde zu mehr Abtreibungen führen, da alle Frauen, die diesen Test in Anspruch nehmen, letztlich auch Ihre Entscheidung gegen das eventuell von einer Trisomie 21-betroffene Ungeborene treffen. Außerdem wird kritisiert, dass der *PraenaTest*<sup>®</sup> eine Diskriminierung bereits geborener Kinder mit Trisomie 21 darstellt, da er derzeit nur eine Trisomie 21 erkennen kann und es dadurch besonders zur Selektierung derjenigen kommt, die dieses Merkmal tragen. Befürworter berufen sich demgegenüber jedoch auf das Recht der Schwangeren auf körperliche und psychische Unversehrtheit. Immerhin sind über 90 Prozent der Testergebnisse negativ. Somit dient der Test der körperlichen und seelischen Entlastung. Gestützt auf das Recht der Fortpflanzungsfreiheit hat die Schwangere auch das Recht auf Wissen um die genetische Ausstattung des Embryos. Des Weiteren führt nicht der Test zur Abtreibung, sondern die Entscheidung der Schwangeren, die aufgrund einer bestimmten Information eine eigenverantwortliche Entscheidung trifft. Schließlich stellt auch die Entscheidung einer schwangeren Frau gegen ein Kind mit Trisomie 21 keine Diskriminierung anderer mit Trisomie 21-Geborener dar. Denn ihre individuelle Entscheidung enthält kein Werturteil über die Entscheidung anderer Schwangerer oder über die von ihnen geborenen Kinder.

#### Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung

Eine pränatale genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung darf nur durchgeführt werden, wenn dringende Gründe dafür sprechen, dass die Schwangerschaft auf einer Sexualstraftat nach dem Strafgesetzbuch beruht. Dies ist in § 17 Abs. 6 des GenDG geregelt. In anderen Fällen ist eine genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung nur postnatal erlaubt.

## Diskussion

**Schöne-Seifert:** Ich habe eine Anmerkung zum § 3 Abs. 7b. In diesem Absatz steht:

„[...] ist eine diagnostische genetische Untersuchung eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung *auslösen können*.“ In diesem Absatz steht also gerade nicht „[...] ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung *ausgelöst haben*.“

Diese Aussage ist zukünftig und im *Modus potentialis* formuliert. Insofern könnte mit dieser Formulierung der Arztvorbehalt oder der verschärfte Arztvorbehalt bei prädiktiven Untersuchungen widerlegt werden.

**Taupitz:** Dasselbe Problem tritt auch bei anderen Definitionen des Absatzes 7 auf, etwa bei lit. c): „[...] der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen *können* [...]“. In der Tat ist die Grenze zwischen diagnostischen und prädiktiven genetischen Untersuchungen nicht trennscharf zu ziehen.

**Duttge:** Habe ich Sie richtig verstanden, dass wir kein Diskriminierungsproblem haben, sofern die betroffenen Frauen nur selbstbestimmt entscheiden? Dieser Aussage kann ich nicht ohne Weiteres zustimmen, weil wir dann viele weitere Begrenzungen des Gendiagnostikgesetzes als verfassungswidrig ansehen könnten. Als Beispiel möchte ich die Vorschrift nennen, welche die Geschlechtsangabe in den ersten 12 Schwangerschaftswochen verbietet, um einer Geschlechtsselektion entgegen zu wirken. Wo sollte denn das Problem innerhalb der ersten 12 Schwangerschaftswochen sonst zu finden sein, wenn nicht im Bestreben nach Abwenden einer Diskriminierung, ohne Rücksicht darauf, ob die geschlechtsbezogene Information von der Frau selbstbestimmt verlangt beziehungsweise verwendet wird? Also ist der § 15 Abs. 1 Satz 2 Gendiagnostikgesetz genauso illegitim.

**Taupitz:** Man darf „Diskriminierung“ nicht gleichsetzen mit „gesellschaftlich unerwünscht“. Ich bin der Meinung, dass § 15 Abs. 2 Gendiagnostikgesetz, der das Verbot der Offenbarung des Geschlechts vor der 12. Schwangerschaftswoche beinhaltet, nicht auf das Diskriminie-

rungsverbot zurückzuführen ist. Denn es ist keine Diskriminierung des männlichen oder des weiblichen Kindes, wenn die Schwangerschaft aufgrund einer Entscheidung der Frau nicht weitergeführt wird. Das ist gesellschaftlich unerwünscht. Nicht alles, was gesellschaftlich als unerwünscht gilt, ist gleichzeitig auch eine Diskriminierung derjenigen Personen, die davon betroffen sind.

**Duttge:** Ich habe nicht gesagt, dass alles, was gesellschaftlich unerwünscht ist, das Etikett „Diskriminierung“ bekommen soll. Aber umgekehrt ist das, was als Diskriminierung gelten muss, auch gesellschaftlich unerwünscht. Denn es ist auf höchster normenhierarchischer Ebene, dem Verfassungsrecht, als nicht akzeptabel ausgewiesen. Art. 3 Abs. 3 Grundgesetz verbietet eine Benachteiligung unter anderem aufgrund des Glaubens und des Geschlechts. Meiner Rechtsauffassung nach knüpft § 15 Abs. 1 S. 2 Gendiagnostikgesetz an das fundamentale Gebot an, das Geschlecht zu einem maßgeblichen Entscheidungskriterium für oder gegen die Weiterführung einer Schwangerschaft werden zu lassen. Da sehe ich daher eine deutliche Anbindung an das Diskriminierungsverbot. Wenn ich Sie [Jochen Taupitz] richtig verstanden habe, müssten Sie sagen, dass das kein Diskriminierungsproblem ist, weil die Frau selbstbestimmt entscheidet; und genau die Richtigkeit dieses Schlusses bezweifle ich.

**Taupitz:** Ich folge der weit überwiegenden Auffassung, dass der Art. 3 Abs. 3 Grundgesetz bezogen auf die Diskriminierung des Geschlechts nicht auf das ungeborene Leben angewendet werden kann. Dies entspricht der verfassungsrechtlichen Ebene. Auf der ethischen Ebene war mein Argument ein anderes. Mit meinem Argument habe ich mich nicht bezogen auf die Diskriminierung des abgetriebenen Kindes. Das Argument, welches in der Debatte um den *PraenaTest*<sup>®</sup> eingesetzt wird, bezieht sich auf den bereits geborenen Menschen. Dieser Mensch wird diskriminiert oder stigmatisiert, weil ungeborene Kinder mit Trisomie 21 abgetrieben werden. Hier lautet mein Gegenargument: Nein, wenn eine Frau für sich eine Entscheidung trifft, dann ist das kein Werturteil über andere Menschen, die eine Entscheidung für ihre eigene Schwangerschaft als Schwangere getroffen haben oder über andere Menschen, die mit dieser Erkrankung geboren worden sind.

**Duttge:** Ihrer letzten Aussage würde ich nicht zustimmen. Mit dem Diskriminierungsverbot, sei es innerhalb der Verfassung oder als Teil der Ethik gesehen, wird eine gesellschaftliche Bewertung im Sinne von

etwas schlechterdings Inakzeptablem, an jedem Ort für Jedermann, abzugeben. Wenn gegen diese gesellschaftliche Bewertung in einem konkreten Fall verstoßen wird, und sei es durch die individuelle Wertentscheidung einer einzelnen Frau, hat das Symbolwirkung auf die Gesellschaft, sonst würde das Ausweisen des Diskriminierungsverbotes keinen Sinn machen. Man kann nicht auf einem Auge blind übersehen wollen, welche – zugegeben individuelle – Werthaltung einer Abtreibungsentscheidung wegen eventueller Behinderung des Kindes zugrunde liegt.

**Taupitz:** Dann müssten Sie aber das ganze Recht des Schwangerschaftsabbruches ändern. Dann dürfte keine Schwangere aufgrund einer genetisch verursachten Erkrankung des Kindes einen Schwangerschaftsabbruch durchführen.

**Duttge:** Das gestehe ich Ihnen zu. Sie müssten dagegen näher erläutern, welche Diskriminierung erlaubt sein soll und welche nicht.

**Taupitz:** Eine Diskriminierung ist aus meiner Sicht nie erlaubt, wenn man die Diskriminierung richtigerweise als eine ungerechtfertigte Ungleichbehandlung sieht.

**Cremer:** Ihrer letzten Aussage, Herr Taupitz, stimme ich zu. Außerdem sagten Sie, wenn sich eine Frau gegen ein Kind mit einer bestimmten genetischen Erkrankung entscheidet, sei es keine Diskriminierung von Menschen, die mit dieser Erkrankung leben. Ich möchte nur zu bedenken geben, dass sich dies schon auf das Denk- und Handlungsklima in einer Gesellschaft auswirkt. Denn, wenn ich ein gesellschaftliches Denk- und Handlungsklima habe, welches einen Schwangerschaftsabbruch oder die Verhinderung einer bestimmten Erkrankung verlangt, kann man nicht mehr sagen, dass es sich nicht um eine Diskriminierung handelt. Dann ist das faktisch eine Diskriminierung, wie sie sich in dieser Gesellschaft ergeben hat.

**Taupitz:** Als erstes müssen wir die verschiedenen Ebenen und Bereiche voneinander trennen. Beim Diskriminierungsvorwurf geht es nicht um das allgemeine gesellschaftliche Klima, sondern mit dem Diskriminierungsvorwurf wird die juristische Forderung verbunden, dass der Staat dies verbieten muss. Der *PraenaTest*<sup>®</sup> müsste dann vom Staat verboten werden, da durch die Anwendung des *PraenaTests*<sup>®</sup> nach Ihrer Auffassung Trisomie 21-Betroffene diskriminiert werden. Da Diskriminierung nach Art. 3 des Grundgesetzes verboten ist, dürfte der Test

nicht angewendet werden. Das ist eine handfeste juristische Forderung und mit dieser Forderung stimme ich nicht überein.

**De Bragança:** Glauben Sie wirklich, dass das die individuelle Entscheidung der Frau ist, wenn sie sich für einen Schwangerschaftsabbruch entscheidet? Im Einzelfall kann ich mir das gut vorstellen, aber diese Entscheidung wird nicht nur einmal getroffen, sondern sehr oft und das beeinflusst das Leben der Menschen, die mit dieser Besonderheit leben. Wenn wir von einer anderen Variante ausgehen und betroffene Menschen fragen, dann würden die antworten: „Jawohl, ich fühle mich unerwünscht oder diskriminiert.“ Das wiederum hängt damit zusammen, dass es höchstens ein „Kavaliersdelikt“ ist, wenn diese Diagnose zu einem Schwangerschaftsabbruch führt. Ich denke schon, dass es da einen Zusammenhang gibt. Wie sehen Sie das?

**Taupitz:** In erster Linie bin ich als Jurist gefragt und als Jurist muss ich das Recht anwenden. Wenn einer schwangeren Frau wegen ihrer Entscheidung für einen Schwangerschaftsabbruch berechtigterweise der Vorwurf der Diskriminierung gemacht werden könnte, dann dürfte der Staat den Schwangerschaftsabbruch nicht zulassen. Wenn Sie aber einer Frau diese Entscheidung für oder gegen die Weiterführung der Schwangerschaft selbst überlassen möchten, dann dürfen Sie im juristischen Sinne nicht von einer Diskriminierung sprechen.

Auf der gesellschaftlichen, moralischen, ethischen und soziologischen Ebene ist es unbestreitbar, dass ein gesellschaftlicher Druck entsteht, wenn die meisten Föten mit Trisomie 21 abgetrieben werden. Insofern muss man überlegen, mit welchen Methoden und Mechanismen dagegen vorgegangen werden kann. Dies ist zunächst einmal die Aufgabe der Beratung der Frau. Die Beratung muss dahingehend wirken, dass sich die Frau nicht unter Druck gesetzt fühlt. Außerdem muss die Frau darüber aufgeklärt werden, welche Förder- und Unterstützungsmöglichkeiten oder welche Alternativen es zum Schwangerschaftsabbruch gibt. Das ist das gesellschaftliche Klima, hier befinden wir uns nicht mehr auf der juristischen Ebene. Daher trenne ich so scharf zwischen Diskriminierung (juristischer Begriff) einerseits, und der gesellschaftlichen, moralischen, ethischen und soziologischen Ebene andererseits.

**Schöne-Seifert:** Ich habe eine Nachbemerkung zur Aussage von Frau de Bragança. Aus humanistischer und liberaler Sicht müssten wir doch wohl sagen, eine Abtreibung, die von einer Frau eigenverantwort-

tet ist, ist kein „Kavaliersdelikt“ und auch kein ethisches Delikt, weil es etwas ist, das wir der schwangeren Frau zugestehen. Mehr als ein „Kavaliersdelikt“ ist es jedoch, wenn jemand in den Kinderwagen blickt und sagt: „So etwas muss doch heute nicht mehr sein.“

**De Bragança:** Ich meinte nicht die betroffene Frau, sondern wenn andere Menschen sich darüber unterhalten. Es wäre wahrscheinlich empörender, ein Mädchen würde abgetrieben, als ein anderes Kind mit einer Erkrankung, welche auf der Positiv-Liste steht. Dieser Mechanismus, der anhand des Down-Syndroms wie eine Selbstverständlichkeit abläuft, kann auf viele Sachen, die auf der Positiv-Liste stehen, übertragen werden. Die erste Frage lautet dann: Wie kommt man auf diese Liste? Die nächste Frage ist: Was macht es mit uns und auch mit anderen Menschen, wenn wir im Moment nicht betroffen sind, aber vielleicht einmal irgendwann betroffen sein können? Die Selbstverständlichkeit, mit der man darauf schaut und dann aus der Sicht des Betrachters den Abbruch macht, das wurde als „Kavaliersdelikt“ bezeichnet.

**Schöne-Seifert:** Ich stimme mit der Argumentation überein, dass bei der Verfügung über ungeborenes Leben das Recht der Schwangeren auf Selbstbestimmung vorrangig ist, aber das Recht auf Wissen hier den *Default*-Zustand darstellt und ein Eingriff in dieses Recht gerechtfertigt werden müsste. Du [Jochen Taupitz] hast das allgemein für das Recht der vorgeburtlichen Untersuchungen angeführt, hättest aber meiner Meinung nach den nächsten Schritt gehen müssen und auch das Recht auf Wissen des Geschlechts darunter subsumieren müssen. Da stimme ich mit Herrn Duttge überein.

**Taupitz:** Ich habe als Ausgangspunkt das Recht der Schwangeren auf Wissen genommen. Sie hat das Recht, etwas über sich und ihr ungeborenes Kind zu erfahren. Das heißt aber nicht, dass Einschränkungen dieses Rechts nicht möglich sind, sie müssen nur gerechtfertigt werden. Wir können lange darüber diskutieren, ob der Schwangerschaftsabbruch aufgrund eines Geschlechts in unserer Gesellschaft erwünscht oder unerwünscht ist. Es ist aber wenig plausibel im Sinne des geltenden Schwangerschaftsabbruch-Rechts, dass das Geschlecht eine unzumutbare Belastung für die Frau ist und ihr daher ein Abbruch der Schwangerschaft ermöglicht werden soll. Bei den spätmanifestierenden Erkrankungen habe ich eine etwas andere Auffassung vertreten, auch darüber wird natürlich gestritten. Da gibt es auch Anhänger der Gegenmeinung.



**Schöne-Seifert:** Des Weiteren bin ich der Meinung, dass auch das Wissen über die väterliche Abstammung einen wichtigen Diskussionspunkt darstellt, denn die Mutter sollte dies unter anderem zur eigenen Beruhigung wissen dürfen.

**Taupitz:** Der Gesetzgeber geht davon aus, dass die Unkenntnis über die Vaterschaft bei einvernehmlichem Geschlechtsverkehr kein hinreichend tragfähiger Grund ist, einer Frau einen Schwangerschaftsabbruch zu ermöglichen. Dies gilt nicht bei Vorliegen einer Schwangerschaft, die aus einer Sexualstraftat entstanden sein könnte. Jedoch kann die Begründung des Gesetzgebers als zweifelhaft angesehen werden

**Schickanz:** Ich würde gerne wissen, ob für die Schwangere durch das Recht auf Wissen auch korrespondierende Pflichten entstehen, wie beispielsweise die Pflicht, das Wissen dem Vater oder dem Kind mitzuteilen? Oder besteht für die Schwangere die Pflicht oder das Recht, das Wissen für sich zu behalten?

**Taupitz:** Das Recht auf Wissen der Frau ergibt sich aus dem Recht auf körperliche und psychische Unversehrtheit, es ergibt sich aus dem Recht der Fortpflanzungsfreiheit und beides wiederum aus dem Selbstbestimmungsrecht der Frau. Aus diesem Recht folgt nicht unmittelbar die Pflicht zur Mitteilung an andere, und zwar weder an den Vater noch an andere Personen. Das gesamte Recht zum Schwangerschaftsabbruch ist auf die schwangere Frau bezogen, da nur sie allein über ihren Körper und somit auch über das ungeborene Kind entscheidet. Es besteht ebenfalls keine Pflicht zur Mitteilung an das ungeborene Kind. Man kann jedoch überlegen, ob die Frau im Interesse des Kindeswohls dazu verpflichtet wäre, ihr Wissen gegenüber dem Kind zu offenbaren, um eine Prävention oder Therapie zugunsten des später geborenen Kindes zu ermöglichen.

**Propping:** Zum letzten Punkt möchte ich hinzufügen, dass es das Gesetz erlaubt, dass pharmakogenetische Besonderheiten pränatal erhoben werden. Da es für die Gesundheit des Kindes eine wichtige Rolle spielt, würde ich aus dem ärztlichen Selbstverständnis und Berufsrecht schließen, dass dieses Wissen nach der Geburt auch an das Kind weitergegeben werden muss.

**Taupitz:** Ja, da stimme ich Ihnen zu, wobei sich die Spezialregelung im § 15 Abs. 1 GenDG nur auf die Therapie des Embryos oder Fötus, folglich auf eine Therapie im Mutterleib, bezieht. Demgegenüber er-

fasst die allgemeine Vorschrift, auf die Sie jetzt rekurren, Arzneimittelwirkungen beim geborenen Menschen (§ 3 Abs. 7c „[...] ist eine diagnostische genetische Untersuchung eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können“). § 15 regelt speziell die pränatale genetische Untersuchung, verdrängt also bezogen auf pränatale Untersuchungen die allgemeinen Vorschriften. Daraus ergibt sich, dass eine pränatale genetische Untersuchung nicht mit dem Ziel durchgeführt werden darf, die mögliche Beeinflussung von Arzneimittelwirkungen, die erst nach der Geburt zu erwarten ist, herauszufinden. Das Gesetz geht offenbar davon aus, dass eine solche Untersuchung postnatal durchgeführt werden soll.

**Propping:** Ich bin mir nicht sicher, ob es dafür ein Beispiel gibt, dass pränatal unter pharmakogenetischen Gesichtspunkten behandelt und die Behandlung nach der Geburt nicht fortgesetzt wird. Ich dachte an ein anderes Erkrankungsbild. Das Adrenogenitale Syndrom, die rezessiv erbliche Unfähigkeit des ungeborenen Kindes, Cortisol zu synthetisieren. Ein pränataler Nachweis des Gendefektes ist möglich und wird in der Praxis auch durchgeführt. Bei Nachweis der Erkrankung wird die Schwangere im Interesse des Kindes mit Cortisol substituiert, aber nicht weil die Schwangere es benötigt, sondern weil Cortisol bei einem ungeborenen Mädchen der Vermeidung eines virilisierten äußeren Genitale dient. In diesem Falle würde ich es für notwendig halten, dass diese Information dem Kind weitergegeben wird, da es lebenswichtig für das Leben nach der Geburt ist.

**Tanner:** Sie [Jochen Taupitz] beziehen sich auf das Recht der Frau auf Wissen mit dem Verhältnis Regel/Ausnahme. Sie sagten allerdings auch, dass Einschränkungen jederzeit mit Begründung möglich sind. Das Recht auf Wissen der Frau spielt ohne Zweifel eine große Rolle, aber der Gesetzgeber greift mit den gesetzlichen Regelungen (GenDG oder auch andere Gesetze) permanent in die Selbstbestimmung ein. Diese Einschränkungen betreffen nicht nur den Regel/Ausnahme-Fall, sondern, und das spielt in unseren Debatten in der informierten Öffentlichkeit eine Rolle, der Staat selbst hat die Aufgabe der allgemeinen Gefahrenabwehr. Selbst wenn derzeit keine aktuelle Gefährdung vorliegt, sind Veränderungen des gesellschaftlichen Klimas durch Anwendung bestimmter technischer Verfahren möglich und genau hier hat der Staat



eine Abwehr- bzw. Steuerfunktion. Durch diese Polarität entstehen zwei Modelle. Im ersten Modell steht das Wissen der Frau an erster Stelle und jegliche Einschränkungen werden als Eingriff in die Selbstbestimmung betrachtet. Dann könnte man alle Gesetze infrage stellen, weil sie immer einen Eingriff in die Selbstbestimmung darstellen. Im zweiten Modell haben wir immer ein Spannungsverhältnis zwischen diesen allgemeinen Schutzinteressen und dem Recht auf Wissen. Mich würde interessieren, welche Position Sie dahingehend vertreten?

**Taupitz:** Ich glaube zunächst, dass wir mit dem Begriffspaar Regel/Ausnahme die Sache nicht richtig erfassen, denn Regel/Ausnahme zielt auf Häufigkeiten und es geht hier nicht um Häufigkeiten. Der Ausgangspunkt ist ganz klar: Wenn der Staat in Rechte der Bürger eingreift, muss er das begründen. Dies folgt aus dem zentralen Freiheitsgehalt der Grundrechte. Der Staat muss begründen, warum er der Schwangeren das Recht nimmt oder einschränkt, etwas über sich und den Embryo oder Fötus wissen zu dürfen. Auch die Schutzfunktion muss begründet werden. Wie tragfähig die Gründe letztlich sind, darüber kann man streiten. Es hängt natürlich auch davon ab, wie stark in das jeweilige Grundrecht eingegriffen wird.

Als Beispiel: Wenn eine große Gefahr droht, reicht eine geringere Wahrscheinlichkeit, dass sich diese Gefahr tatsächlich realisiert. Umgekehrt kann bei einer kleinen Gefahr die Wahrscheinlichkeit sehr hoch sein, dass es zu einem *Worst-Case* kommt. Insofern geht es um eine rationale Gefahrvorsorge und damit um eine Prognose für die Zukunft. Bei derartigen Prognosen können auch gesellschaftliche Wandlungen eine Rolle spielen. Unter Umständen darf in die Rechte der Bürger eingegriffen werden, um bestimmte Teile der Gesellschaft insgesamt funktionsfähig zu halten. Das Bundesverfassungsgericht hat zum Beispiel immer wieder die Finanzierbarkeit des Gesundheitssystems als einen wichtigen Faktor genannt, um in Rechte der Bürger einzugreifen. Hierbei geht es um ökonomische Erwägungen, die dazu legitimieren können, in Grundrechte der Bürger einzugreifen.

Soweit es um konfligierende Rechte der Bürger geht, lautet natürlich stets die Frage, in wessen Recht eingegriffen wird. Vor diesem Hintergrund vertreten nicht wenige die Auffassung, dass das Lebensrecht des Embryos Vorrang vor den Rechten der Frau hat und jeder, der dieses Lebensrecht tangieren will, sich rechtfertigen muss.

**Tanner:** Es geht hier nicht in der Weise um das Individualisieren, dass man sagt: Entweder es geht um die Individualität der Frau oder es geht um den Embryo, sondern um das, was in der alten Idee der objektiven Wertordnung steckt. Hier geht es um ein Element, welches die Gesamtwahrnehmung des Lebens verändert. Hat der Gesetzgeber hier eine Schutzaufgabe? Sie werden sich an Jürgen Habermas und seine berühmte Schrift „Die Zukunft der menschlichen Natur“ erinnern.<sup>14</sup> Dort gibt es die berühmte Fußnote, in der er, anknüpfend an Hans Jonas, schreibt: „Wir müssen immer vom Worst-Case-Szenario ausgehen in unserer Orientierung“. Ich teile diese Position nicht, aber sie hat eine enorme Resonanz über Jonas und Habermas hinaus gehabt: zu sagen, wir müssen jetzt vom *Worst-Case-Szenario* und von der Eugenik ausgehen und das bedeutet eine Veränderung der Gesamtkonstitution der Gesellschaft. Das ist die Debatte, die immer geführt wird.

**Taupitz:** Sie beziehen sich auf die Veränderungen in der Gesellschaft. Ich möchte es einmal ganz drastisch ausdrücken: Was ist das eigentlich für ein Moralimperialismus, wenn wir sagen, das was heute unsere moralischen Vorstellungen sind, muss auch für die zukünftigen Generationen gelten? Jede Gesellschaft und jede Generation hat aus meiner Sicht das Recht, ihre moralischen Grundpositionen gegebenenfalls neu zu bestimmen oder zu verändern. In vielen Bereichen sind wir heute viel sensibler als in früheren Zeiten, beispielsweise was den Datenschutz oder die Persönlichkeitsrechte angeht. Da ist das Schutzniveau sehr viel höher geworden.

**Tanner:** Da gebe ich Ihnen vollkommen Recht. Nur demokratietheoretisch muss man bedenken, dass auch andere Positionen vertreten werden und mit diesem Punkt, den prognostischen Weichenstellungen, muss man nicht nur ethisch, sondern auch demokratietheoretisch anders umgehen. Auch wenn ich da anderer Meinung bin.

**Taupitz:** Aber Demokratie heißt auch, dass das Volk entscheidet und das nächste Volk kann anders entscheiden als das heutige.

**Cremer:** Das Recht einer Demokratie, moralische Grundpositionen zu verändern oder neu zu gestalten, hat Grenzen, denn sonst könnten ebenso Dinge verändert werden, die heute Teil der Menschenwürde sind.

<sup>14</sup> Habermas (2001).

**Taupitz:** Ich habe natürlich nicht dafür plädiert, dass jede Gesellschaft willkürlich ihre moralischen Werte über Bord werfen soll. Ich habe nur dafür plädiert, dass wir nicht sagen sollen, dass das, was wir heute als unsere Werte betrachten, und zwar noch nicht einmal in den fundamentalen Dingen, auf ewige Zeiten unverändert bestehen bleiben muss. Selbst bezogen auf die Menschenwürde hat es in der Vergangenheit erhebliche Wandlungen gegeben. Zum Beispiel war die Folter, heute *das* Paradebeispiel für eine Menschenwürdeverletzung, noch im 18. und zum Teil im 19. Jahrhundert durchaus akzeptiert. Und wenn eine Entwicklung als falsch angesehen wird, muss man sich fragen, mit welchen Mitteln man gegensteuert. Dabei muss man auch an verschiedene Akteure denken: Sind es die Ärzte, mit ihrem ärztlichen Berufsethos, die falschen Entwicklungen in der Pränatalmedizin entgegenwirken sollten, oder ist es der Gesetzgeber, der tätig werden muss?

**Roesler:** Der Begriff der objektiven Wertordnung hatte bei mir zum Nachdenken geführt. Der § 15 bezieht sich nicht nur auf eine genetische Untersuchung bei einer Person. Ein solcher Eingriff ist immer verbunden mit einem anderen Lebewesen, welches integraler Bestandteil der Frau ist. Das ist ansonsten im GenDG nicht der Fall. Wenn man sich fragt, warum man überhaupt Einschränkungen in der Gendiagnostik macht, dann kommt man auf übergeordnete Fragestellungen wie das Gesundheitswohl, da man nicht alles absehen und nicht über alle Dinge umfassend aufklären kann. Man muss Einschränkungen machen, damit die Durchführung von genetischen Tests überhaupt verantwortet werden kann. Hier ist man wahrscheinlich eher bei der objektiven Wertordnung. Auch das Bundesverfassungsgericht hat angedeutet: Menschenwürde mindestens ab der Nidation. Es gibt demnach zwei entgegenstehende Rechtsgüter. Zu überlegen ist auch die Frage des Schutzes des Embryos; argumentiert man hier mit der objektiven Wertordnung oder nicht besser mit dem Abwehrrecht? Wenn man über das Abwehrrecht geht, dann kommt das Wort der praktischen Konkordanz hinzu, denn neben der Menschenwürde muss auch das Lebensrecht des Embryos berücksichtigt werden. Beides muss man in ein Verhältnis setzen zur Menschenwürde und dem Lebensrecht der Mutter. In diese Abwägung kann dann noch einmal das Element der objektiven Wertordnung einbezogen werden.

**Tanner:** Ich möchte noch eine Bemerkung machen, die ganze Klimametaphorik, die wir verwenden, ist sehr interessant. Soziologisch gesehen, ist es ein schwieriges Problem, über das wir wenig wissen. Eines kann man mit Sicherheit sagen: Dass es gesellschaftliche Klimaveränderungen nicht unabhängig von den Einzelentscheidungen gibt. In einem großen Teil der gesellschaftlichen Debatte geht es darum, dass die Summierung dieser Einzelentscheidungen zwangsläufig zu dieser Klimaveränderung führt. Man kann nicht bestreiten, dass es da einen Zusammenhang gibt, über den wir wenig wissen. Da liegt unser Problem.

**Taupitz:** Und das Problem, Herr Tanner, besteht darin, ob man einer schwangeren Frau verbieten darf, eine Abtreibung vorzunehmen, weil ihre Entscheidung in der Summe mit anderen Entscheidungen zu einer Klimaveränderung führen würde und man das verhindern will. Drastisch gesagt führt das zur Instrumentalisierung der Frau.

**Cremer:** Im Gesetz heißt es „vorgeburtliche genetische Diagnostik“. Aber es geht eigentlich auch darum, was die langfristigen gesundheitlichen Perspektiven des ungeborenen Kindes sind. Eine Entwicklung, die zukünftig nicht vernachlässigt werden darf, ist die Epigenetik. Unterschiedliche Umwelteinflüsse nach der Geburt können schon bei einiigen Zwillingen zu unterschiedlichen epigenetischen Veränderungen führen, die für die Gesundheitsprognose relevant sind. Denn solche Veränderungen können der Grund dafür sein, dass nur ein Zwilling in seinem Leben von einer multifaktoriell bedingten Erkrankung, beispielsweise einer Schizophrenie, betroffen sein wird und der andere davon verschont bleibt. Hier kommt in Zukunft eine diagnostische Ebene dazu, die derzeit vom Gesetz nicht erfasst wird.

**Taupitz:** Inwiefern meinen Sie, dass das Gendiagnostikgesetz an epigenetische Entwicklungen angepasst werden muss?

**Cremer:** Wenn man von den anlagebedingten Eigenschaften eines Menschen spricht, könnte man sagen, dass zu den genetischen Eigenschaften auch die epigenetischen Eigenschaften zählen. Das ist nun aber eine Entwicklung, die gerade erst im Kommen ist und somit im Gendiagnostikgesetz nicht erfasst ist. Die Epigenetik umfasst die langfristig wirksamen Modifikationen, die die Struktur des Chromatins, aber nicht die DNA-Sequenz selbst betreffen. Insofern müssen diese beiden Begriffe gedanklich auseinander gehalten werden.

**Taupitz:** Ist das denn von den Formulierungen des Gesetzes ausgeschlossen? Meiner Meinung nach ist die Epigenetik nicht vom Gesetz ausgeschlossen. Wenn ich Sie richtig verstehe, geht Ihre Forderung dahin, dass der Gesetzgeber auf die Besonderheiten der Epigenetik noch deutlicher hätte eingehen müssen.

**Nöthen:** Aber die Epigenetik ist nur eine Ebene. Es wurde auch infrage gestellt, ob es überhaupt sinnvoll ist, ein Gesetz für die genetische Diagnostik zu machen. Und da ist die Epigenetik nur eine Ebene, die man wieder in das Gendiagnostikgesetz einbeziehen müsste.

**Schöne-Seifert:** Aber durch die Entwicklung der Epigenetik gibt es eine neue Art des Zusammenspiels von Genmaterial und Umweltfaktoren, die hier nicht expliziert wurde.

**Cremer:** Ich möchte zur Präzisierung erneut auf das Problem der unterschiedlichen Expressivität hinweisen. Die Auswirkungen eines bestimmten Gens mit einer bestimmten Mutation für einen bestimmten Menschen hängen oft von anderen Genen ab und es kommt auf die Sequenz dieser anderen Gene an. Je nach genetischem Kontext kann das mutierte Gen bei einem Menschen zu einer Erkrankung führen, während es bei einem anderen Menschen keine gesundheitlichen Konsequenzen hat. Die Epigenetik macht die Prognose noch sehr viel komplizierter. Im Hinblick auf die gesundheitlichen Perspektiven geht es dabei auch um die praktische Frage, welche Diagnostik gemacht wird und welche nicht.

**Schöne-Seifert:** Ich denke, dass der Gesetzgeber die Epigenetik mit Sicherheit nicht im Blick hatte und auch nicht wusste, welche Komplexitäten hier dazu kommen würden. Dennoch ist es so, dass ein Mensch, der irgendwann eine manifeste Erkrankung entwickelt, notwendigerweise bestimmte genetische Eigenschaften haben muss. Durch die Epigenetik gibt es heute einen höheren „Freiheitsgrad“ an Entwicklung, aber es bleibt immer noch offen, in welcher Weise die genetischen und epigenetischen Faktoren zusammenwirken. Abgesehen von der Epigenetik: Es kann doch keine Krankheit entstehen, wenn die bestimmenden genetischen Sequenzdaten nicht da sind.

**Duttge:** Über die Relevanz und das Wesen der Epigenetik gibt es noch keine abschließende Erkenntnis. Was bedeutet Epigenetik eigentlich genau und was sind die Einflussfaktoren? Was kann man prognostisch eigentlich sagen und in welchem Verhältnis steht das zur gene-

tischen Ausstattung? In einer solchen Situation ist es doch nicht die Aufgabe des Gesetzgebers, sich zu einer wissenschaftlich noch nicht abschließend geklärten Frage zu positionieren.

**Taupitz:** Laut GenDG „sind genetische Eigenschaften ererbte oder während der Befruchtung oder bis zur Geburt erworbene vom Menschen stammenden Erbinformationen.“ Dahinter steckt ein gewisses statisches Verständnis: Zu einem bestimmten Entwicklungszeitpunkt muss das abgeschlossen sein, was als genetische Eigenschaft verstanden wird. Da sich die Epigenetik später entwickelt, taucht sie in diesem statischen Verständnis nicht auf.

**Propping:** Gemeint sind hier vermutlich somatische Mutationen, die der Embryo vor der Geburt erleidet.

**Schick Tanz:** Meine Frage betrifft die präkonzeptionellen Tests, die derzeit in den USA von amerikanischen Firmen angeboten werden und auch im Internet zugänglich sind. Dieser ganze Bereich der *Direct-to-Consumer-Genetics*, der komplett nicht geregelt ist, stellt aktuell eine schwierige Aufgabe vor allem bezüglich der Beratung vor der Durchführung der präkonzeptionellen Tests dar. Der Gesetzgeber hat sich hierzu, bezugnehmend auf nicht-deutsche Anbieter, noch nicht geäußert. Liege ich mit dieser Einschätzung richtig?

**Taupitz:** Nicht-deutsche Anbieter von präkonzeptionellen Tests (genauer: Anbieter, die ihr Angebot nur im Ausland unterbreiten) werden vom GenDG nicht erfasst. Für alle genetischen Tests, die im Inland stattfinden und damit durch das GenDG geregelt sind, besteht für denjenigen, der den Test veranlasst, eine Aufklärungspflicht. Das Gesetz verlangt jedoch keine *Face-to-Face*-Aufklärung, und der Betroffene kann auf die Aufklärung verzichten. Daher bieten alle deutschen Anbieter der *Direct-to-Consumer*-Tests eine Aufklärung an. Einen Verzicht auf die Aufklärung lassen sich die DTC-Anbieter immer unterschreiben, und damit sind sie legal auf der sicheren Seite.

## 4. Gesprächsrunde

### Die Medikalisierung der Leibesfrucht

#### Susanne Michl (Impulsreferat)

Die Fragen, die sich uns in dieser Gesprächsrunde stellen, sind allesamt zukunftsgerichtet. Nun ist es für den Historiker eine besondere Herausforderung, gesellschaftliche Entwicklungen historisch zu situieren, in ihrer ganzen Dynamik und Komplexität darzustellen, um sie womöglich in einem zweiten Schritt weiter in die Zukunft zu denken. Nach Friedrich Schlegel ist der Historiker ein rückwärtsgewandter Prophet. Diesem hohen Anspruch werde ich hier nicht genügen können. Aber die Geschichtswissenschaft hat den Vorteil, dass sie nicht bei einer Zeitanalyse stehen bleibt, sondern Dynamiken in den Blick nimmt und gesellschaftliche Phänomene auf deren Beharrungskraft und Wandelbarkeit hin untersucht. Dass es sich hierbei um besonders dynamische Prozesse handelt, zeigen bereits die Versuche, sie adäquat begrifflich zu fassen: „Medikalisierung“, „Rationalisierung“, aber auch „Technisierung“, „Normalisierung“ oder „Genetisierung“, das sind die Schlagworte, die in dieser Debatte häufig fallen. Dabei scheint bereits der Titel dieser Veranstaltung „Auf dem Weg zur perfekten Rationalisierung der Fortpflanzung?“ eine historische Annäherung nahe-zulegen. Schon vor 100 Jahren haben Wissenschaftler und andere Akteure den Begriff der „Rationalisierung“ verwendet und mit unterschiedlichen Interessen, Motivationen und Handlungsimperativen versehen.

#### Staatlich verordnete versus individuelle Rationalisierung

Zu Beginn des letzten Jahrhunderts gab es auf der einen Seite eine Gruppe, die ich „eugenische Utopisten“ nennen möchte. Diese verstand unter dem Begriff „Rationalisierung der Fortpflanzung“ eine interventionistische, von Experten getragene und vom Staat ausgeführte Maßnahme zur Steuerung der demografischen Entwicklung, die sie sowohl quantitativ als auch qualitativ, das heißt zur Verbesserung der ge-

netischen Ausstattung des Volkskörpers oder des Genpools, ausrichten wollten. Exemplarisch möchte ich hier nur den Sozialhygieniker Alfred Grotjahn erwähnen, wohlwissend, dass sich die eugenische Bewegung aus verschiedenen Akteursgruppen zusammensetzte – so gab es etwa auch eine sozialistische oder eine katholische Eugenik, welche nicht immer die gleichen Ziele oder Mittel verfolgten.

Das Schlagwort der „Rationalisierung der Fortpflanzung“ wurde aber nicht nur in diesem interventionistischen Sinne gebraucht, um dysgenischem Verhalten weiter Teile der Bevölkerung entgegenzuwirken. Julius Wolf etwa – ein Grenzgänger zwischen den statistisch ausgelegten Disziplinen von Nationalökonomie und Bevölkerungswissenschaft sowie der neuen Disziplin der Sexualwissenschaft – legte eine scharfsinnige Zeitanalyse vor, ohne bevölkerungspolitische Ambitionen. Der fortschreitende Geburtenrückgang, so sein Fazit, sei vielmehr auf neue Mentalitäten, neue Werthaltungen und individualisierte Lebensstile zurückzuführen. Julius Wolf sah die „Rationalisierung des Sexuallebens“ als die moralische Entscheidung jedes Einzelnen und nicht als eine Staatsmoral an. Im Gegenteil: Der Staat sollte keine rationalistische Geburtenpolitik betreiben. Das war eine sehr scharfsinnige Zeitanalyse von unten und keine Interventionspolitik von oben. Sie war zudem sehr weitsichtig, denn das 20. Jahrhundert wartete mit immer neuen Techniken auf, mit Hilfe derer die Zeitgenossen ihr Reproduktionsverhalten gestalten und in den eigenen Lebensentwurf einpassen konnten.

#### *Brave New World?* – Eugenische und medizinische Utopien nach 1945

Es ist interessant festzustellen, dass die Entwicklung eines eugenischen Utopismus nach 1945 nicht abbricht. Das zeigt auch das CIBA-Symposium „Man and His Future“,<sup>15</sup> das 1962 eine Reihe von renommierten Wissenschaftlern, darunter auch Nobelpreisträgern, zusammengeführt hat. Medizinische Planungseuphorien großer Gesellschaftsentwürfe über den neuen, besseren Menschen – mit explizit eugenischem Inhalt – waren durchaus nicht aus der Debatte verschwunden. Die Gefahr einer staatlich und diktatorisch gelenkten Rassenpolitik schien den Teilnehmern allein dadurch gebannt, dass die humanitäre, evolutionäre Weiterentwicklung des Menschen in den Händen einer Expertenelite

<sup>15</sup> Wolstenholme (1963).

lag. Die Symposiumsteilnehmer stellten demnach eine eugenisch motivierte Bevölkerungspolitik nicht grundsätzlich infrage, vielmehr beschäftigte sie, inwieweit eine solche Intervention in einem demokratischen Staat überhaupt umzusetzen sei.

Francis Crick etwa schlug vor, man könne mit einer in Lebensmitteln beigemischten Chemikalie weite Teile der Bevölkerung unfruchtbar machen, um sodann die Fruchtbarkeit selektiv für bestimmte, „fortpflanzungswürdige“ Bevölkerungsteile wiederherzustellen. Viele von diesen Ideen fußten auf der Markteinführung und rasanten Verbreitung der Anti-Baby-Pille Anfang der 1960er Jahre. Wurde „die Pille“ als ein Befreiungsschlag gegen gesellschaftliche Zwänge und für einen individuellen Lebensentwurf gefeiert oder auch – etwa von den Kirchen – gefürchtet, so veranschaulicht das Beispiel eines renommierten Wissenschaftlers wie Crick, wie das ebengleiche Mittel, das eine individuelle Selbstverwirklichung ermöglicht, in einen bevölkerungsplanerischen und dezidiert eugenischen Kontext eingespeist zum Auslöser wurde, um eugenische Utopien (wieder) aufleben zu lassen.

Man mag darüber diskutieren, ob diese eugenischen Utopien ganz verschwunden sind. Zweifelsohne haben in der Humangenetik wichtige Prozesse von Medikalisierung und Individualisierung stattgefunden, das heißt die Hinwendung zu individuellen Krankheiten und deren Diagnose- und Therapiemöglichkeiten. Wichtiger ist mir, auf eine Sache hinzuweisen, die uns geblieben ist – das Narrativ der medizinischen Utopie. Dieses Narrativ wird heute nicht allein von Wissenschaftlern bedient, sondern von weiten Teilen der Bevölkerung. Ihm liegt die Idee zugrunde, dass es die Medizin ist, speziell die Humangenetik, die uns die Möglichkeiten bereitstellt, uns als Mensch in unseren sensorischen, motorischen und kognitiven Fähigkeiten zu verbessern und in gewissem Sinne auch zur Optimierung des eigenen Lebensentwurfes beizutragen. Das Narrativ hat keinen ausschließlich eugenischen Inhalt mehr, aber es ist mit sehr viel Erwartungshaltung gefüllt, setzt neue Prozesse in Gang und beeinflusst damit die zukünftige Dynamik, die auf diesem Feld zu erwarten ist.

Die folgenden Fragen sollen die Diskussion anregen:

- Sind eugenische Utopien aus der heutigen Debatte verschwunden?
- Werden „Schöne neue Welt“ und die Szenarien des CIBA-Symposiums Wirklichkeit?
- Welchem Narrativ folgen medizinische Utopien heute?

#### Historisierung des Begriffes „Rationalisierung“

Was bedeutete „Rationalisierung“ in diesen Kontexten? Was bedeutet eine solche Zeitdiagnose und -prognose heute? Welche Rationalität ist hier gemeint? An welche impliziten Normvorstellungen ist sie geknüpft? Welche Handlungsmöglichkeiten werden dadurch geschaffen oder auch unterbunden?

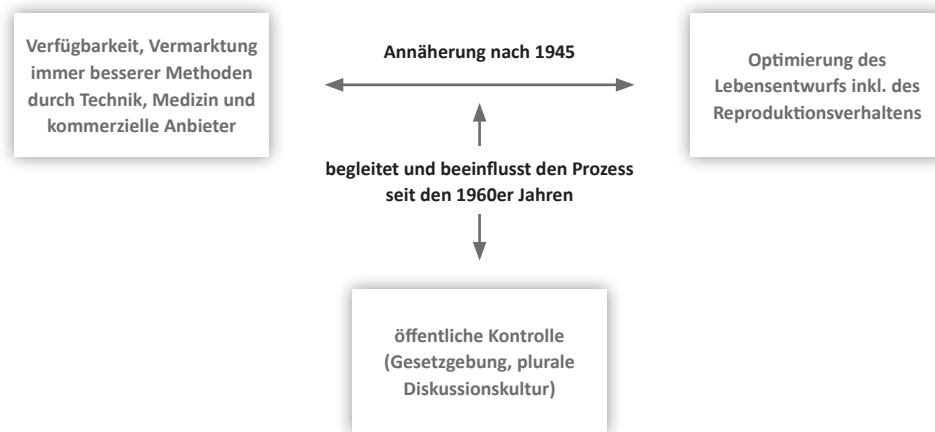
Zu Beginn des 20. Jahrhunderts und auch noch in der Folgezeit lag dieser Formel ein ökonomisches Modell von Effizienz und Optimierung zugrunde – eine vorherrschende Signatur des zurückliegenden Jahrhunderts, das oftmals als das Jahrhundert der Genetik bezeichnet wurde, das jedoch ebenfalls ein Jahrhundert war, in dem ökonomische Modelle in vielen Lebensbereichen Einzug fanden. Ganze Gesellschaften, Städte, Volkswirtschaften, Betriebe, aber auch private Haushalte und ebenso intime Bereiche und private Lebensstile wie das Reproduktionsverhalten sollten nach den Maßstäben der Zweckrationalität, der Vermeidung von Verschwendung organisiert werden. Im Übrigen hatte dieses Effizienz- und Optimierungsdenken eine erstaunliche Anschlussfähigkeit an ganz unterschiedliche politische Systeme – marktwirtschaftlich-demokratische Systeme, Diktaturen und auch planwirtschaftliche Systeme. Es überdauerte überdies die politischen Zäsuren des 20. Jahrhunderts.

Auf der individuellen Ebene haben wir die Möglichkeit, unseren Lebensentwurf selbst zu gestalten. Wir denken nicht mehr an Maßstäbe, an denen wir unser Handeln ausrichten, die für die Zeitgenossen früherer Jahrhunderte gängig waren, wie beispielsweise Gottvertrauen oder Schicksalsergebenheit. In der historischen Analyse geht damit noch keine Bewertung einher, sondern zunächst die Feststellung eines Wandels, die Suche nach und die Erklärung von Kontinuitäten und Brüchen in diesem Mentalitätswandel. Der Wandel hat mehr Autonomie im Reproduktionsverhalten und in Folge dessen einen bedeutenden Schub für die Emanzipationsbewegung der Frauen gebracht. Ob auch auf individueller Ebene dadurch erneut Zwänge geschaffen wurden, etwa den Zwang zur Entscheidung und zu einem optimierten Lebensstil, ist diskussionswürdig. Nur kurz erwähnt werden soll, dass auch auf gesellschaftlich-kollektiver Ebene das Optimierungsdenken in einem „neuen Gewand“ auftritt, etwa in den volkswirtschaftlichen Kosten-Nutzen-Analysen von Gen-Screenings. Das Kriterium, welches Einzug in die Debatte hält, geht von einer ökonomisch-monetären, einer volkswirtschaftlichen Effizienz

aus. Es werden somit andere Argumente in die Debatte eingebracht, die sich vom Primat der individuellen Entscheidung der Inanspruchnahme reproduktionsmedizinischer Diagnostik entfernen.

#### Die Entwicklung nach 1945

Wie ist die Entwicklung nach 1945 zu beschreiben? Sind wir auf dem „Weg zur perfekten Rationalisierung der Fortpflanzung“, wie es der Titel unserer Veranstaltung, wenn auch fragend, nahe legt? Und was würde „Perfektion“ in diesem Zusammenhang bedeuten? Sicherlich nicht allein eine immer bessere Technologie, welche die Grenzen des Machbaren weiter verschiebt. Im konkreten gesellschaftlichen Kontext hieße das auch und vor allem ein Ineinandergreifen verschiedener Akteursebenen: Medizin, Politik, Öffentlichkeit, Betroffenengruppen, Anbieter und Nachfrager dieser Technologien. Zur Veranschaulichung dient das folgende Schaubild:



Es hat sich viel getan auf dem jungen Feld der Humangenetik. Sie hat sich medikalisiert und individualisiert, seit einiger Zeit kommerzialisiert sie sich auch. Das ist ein dynamischer Prozess, den man in den nächsten Jahren beobachten muss. Allgemein kann man sagen, wenn man diese zwei Ausdeutungen sieht, die Rationalisierung von oben und die Rationalisierung von unten, hat nach 1945 eine starke Annäherung stattge-

funden. Die Eugeniker vor 100 Jahren haben die hohen Abtreibungszahlen und das dysgenische Verhalten einiger Bevölkerungsteile beklagt, dem man interventionistisch gegensteuern musste. Diesem Diskursstrang begegnen wir heute kaum noch, aber es entwickeln sich andere Dynamiken zwischen den Anbietern von humangenetischen Dienstleistungen und individuellen Nachfragern mit spezifischen Bedürfnissen, aber auch kulturell geprägten Werthaltungen. Dieses Wechselspiel von Angebot und Nachfrage gilt es genauer in Augenschein zu nehmen. Auf der einen Seite prägt die Verfügbarkeit von immer besseren Methoden unser Reproduktionsverhalten. Auf der anderen Seite sind es gesellschaftliche Veränderungen, die zur Akzeptanz und Stärkung dieser Forschungsbereiche beitragen. Dass dieser Prozess noch nicht abgeschlossen ist, dass wir immer noch im Wandel begriffen sind, zeigt, dass einige Entwicklungen noch nicht so alt sind, beispielsweise die Ausweitung des Krankheitsbegriffs. So wurde die Kinderlosigkeit im Zuge der Institutionalisierung der Reproduktionsmedizin zu einer Krankheit mit einem Behandlungsanspruch erklärt. Dies hat erheblich zur Legitimation der *In-vitro*-Fertilisation als Sterilitätstherapie beigetragen. Wir befinden uns noch immer in dieser Dynamik, die auch einen Mentalitätswandel einschließt und in der vieles verhandelbar zu sein scheint. Dadurch entsteht durchaus eine große Unsicherheit über normative Grenzen des Machbaren. Gleichzeitig hat sich nach den Erfahrungen der eugenischen-nationalsozialistischen Rassenpolitik ein ethischer Diskurs etabliert, der sich rasch institutionalisiert hat und den Prozess seit Ende der 1950er und Anfang der 1960er Jahre begleitet und beeinflusst. Es treten neue Akteure, neue Handlungslogiken und neue Interessen auf, ein schwer zu fassender und nur einer genauen historisch-soziologischen Analyse erschließbarer Bereich der öffentlichen Meinung. Aber um die Dynamik, die sich seit den 1960er Jahren an der Schnittstelle von Medizin und Öffentlichkeit freigesetzt hat, zu begreifen, muss man diese neuen Akteure in die Analyse mit einbeziehen und sich medienkritisch wie im Sinne einer selbstreflexiven Historisierung ethischer Institutionen und Akteure damit auseinandersetzen.

## Diskussion

**Tanner:** Das Stichwort „neue Akteure“ lässt sich durchaus noch spezifizieren. Sie haben auf den Einschnitt 1945 hingewiesen. Wenn man die deutsche Situation verstehen will, warum Deutschland im Vergleich zu England oder Frankreich so unterschiedlich ist, sind das zunächst einmal soziologische Tatbestände, die damit zu tun haben, dass es in Europa kein anderes Land gibt, in dem die Bikonfessionalität, also die beiden großen Kirchen, so eine wichtige gesellschaftliche Stellung hat. Das bedeutet, dass große Stäbe in der Diakonie und in der Caritas arbeiten und permanent das, was man die kollektive Erinnerung nennen kann, pflegen. Vergleichbares von der Trägerstruktur, zum Beispiel im Behindertenbereich, finden Sie in keinem europäischen Ausland. Es gibt folglich eine bestimmte Akteurskonstellation, die mit unserer religiösen Herkunft zu tun hat. Ich glaube, in der Beschreibung der Akteurskonstellation kann man noch ein Stück weiter kommen, als nur zu sagen, dass sie sehr heterogen ist.

**Michl:** Natürlich muss man die Akteursgruppen, zum Beispiel die Kirchen, die sich ohne Zweifel relativ früh in diesen Prozess eingeschaltet haben, nochmals genauer untersuchen. Was in der Debatte häufiger übersehen wird, ist, dass diese Technologien relativ rasch, wenn nicht zeitgleich, nach oder sogar vor Einführung ethisch und öffentlich diskutiert wurden und werden. Das ist in der neuzeitlichen Geschichte ein Novum, da diese durch eine große Fortschrittsgläubigkeit gekennzeichnet war. Im Regelfall hinkte gesellschaftlich kritische Reflexion dem technologischen Fortschritt immer hinterher. Das war und ist zweifelsohne eine Chance, aber man muss dies auch in die Analyse des Wertewandels mit einbeziehen.

**Hofer:** Ich würde nochmals gerne daran erinnern, dass der Begriff Eugenik und die Ursprünge der eugenischen Bewegung mit Optimierung, so wie wir es jetzt diskutiert haben, zunächst nichts zu tun haben. Der Ursprung der Eugenik-Bewegung liegt in einer Reaktion auf die desolaten Lebensverhältnisse, so wie sie sich im ausgehenden 19. Jahrhundert durch die Effekte der Industrialisierung gezeigt haben. Man versuchte unter dem Stichwort des Degenerationsdiskurses Gegenmaßnahmen in Gang zu setzen. Das hat zunächst mit Optimierung nichts zu tun, sondern man versucht, einer Verschlechterung entgegen

zu wirken. Im zeitlichen Umfeld des Ersten Weltkrieges, insbesondere durch die Verknappung und den Zwang zum effizienten Umgang mit Ressourcen, gerade auch in der Medizin und Militärmedizin, rückt dann der Aspekt der Optimierung stärker in den Vordergrund. Außerdem sehen wir in den frühen 1920er Jahren, so ja auch Dein Beispiel [Susanne Michl], das in Umlauf bringen von Begriffen wie „Rationalisierung“ in Bezug auf die Medizin. Du hast an einer Stelle gesagt, im Hinblick auf Eugenik und den „Vollkörper“ im Nationalsozialismus: „Wir wissen wohin das führt.“ Es gibt keine historischen Automatismen. Erst kürzlich ist eine Publikation mit dem provokanten, aber sehr treffenden Titel „Wie nationalsozialistisch war die Eugenik?“ erschienen. Es bedurfte der spezifischen politischen Konstellation eines autoritären Regimes, einer Diktatur, um jene Radikalisierung in die Praxis umzusetzen, die dann als negative Blaupause für alle weiteren Diskurse firmiert. Ich würde gerne noch vorschlagen, im Hinblick auf die Zeit nach 1945 und das Problem Kontinuität und Zäsur, den Zeitraum um 1960 als eine Schwelle, eine Verdichtungsphase, mit in den Blick zu nehmen. Das als Anregung für eine weitere wissenschaftshistorische Betrachtung dieser Thematik, weil Herr Holzgreve das im ersten Beitrag schon in unser Bewusstsein gerufen hat. Als Beispiele: Die Trisomie 21, von Lejeune in Paris 1959/60 beschrieben [Jérôme Lejeune fand heraus, dass bei den meisten Menschen mit Down-Syndrom 47 Chromosomen in den Zellen vorhanden sind], die Amniozentese, um 1960 in die Praxis umgesetzt, die Sonographie, von einem schottischen Arzt eingeführt – ebenfalls um 1960, genauso wie die so genannte Antibaby-Pille und die Nomenklatur zur medizinischen Genetik. Das ist eine ganz klare Schwelle, von der ich glaube, dass sie Kontinuitätsdenken, vor allem einfaches Kontinuitätsdenken, aufbrechen kann und uns dazu mahnt, Unterschiede zwischen Eugenik gewissermaßen älteren Stiles und medizinischer Genetik, so wie sie sich um 1960 auch als Disziplin formiert, ernst zu nehmen.

**Michl:** Vielen Dank für die Präzisierungen. Diese Zeit um 1960, das hatte ich am Beispiel der Anti-Baby-Pille noch einmal ganz deutlich gemacht, die diese eugenischen Utopien wieder aufflammen ließ, finde ich sehr interessant. Dass das wirklich eine Wegmarke war, das würde ich so unterstreichen.

**Nöthen:** Ich habe eine Frage an die Historiker allgemein oder auch an Frau Schöne-Seifert. Wenn Sie über die gesellschaftliche Eugenik



sprechen, dann sprechen Sie immer in einer Vergangenheitsform. Da wird nur ein kleines Aufflackern im CIBA-Symposium gesehen, aber eigentlich wird es so gehandhabt, als wenn das gar nicht mehr existiert. Das habe ich bis vor Sarrazin eigentlich auch gedacht. Aber das Buch von Sarrazin<sup>16</sup> muss uns doch eines anderen belehren haben. Der wesentliche Erfolg des Buches von Sarrazin war auf die Migranten-Debatte zurückzuführen, aber ein weiterer wichtiger Teil ist der zweite Bereich, der sich mit Eugenik beschäftigt. Haben wir nicht doch einen unterschweligen eugenischen Diskurs? Die Frage ist: Sind wir nicht einfach Positivisten und sagen, dass es diesen Diskurs nicht mehr gibt, aber eigentlich ist er doch noch prävalent? Und ist nicht Sarrazins Erfolg mit seinem Buch ein Zeichen, dass er prävalent ist?

**Schott:** Vielen Dank, Herr Nöthen. Das berührt auch die PC-Frage im Sinne von *Political Correctness*.

**Michl:** Ich bin Ihnen sehr dankbar, dass Sie das erwähnen. Anhand von Sarrazin sehen wir, welches Potenzial und welchen Zuspruch eugenisches Gedankengut immer noch entfalten kann. Über eine Außen-seiterposition kann man, bei den Millionenaufgaben von Sarrazin, nicht mehr reden.

**Duttge:** Ich möchte daran erinnern, dass das Bundesverfassungsgericht noch vor wenigen Jahren zur Strafbarkeit des Geschwisterinzests ganz unbefangen von eugenischen Gesichtspunkten gesprochen hat. Die Gesellschaft für Humangenetik hat sich mit Recht entschieden gegen diese Begrifflichkeit ausgesprochen. Wenn das oberste deutsche Gericht damit ganz unbefangen umgeht, ist das vielleicht nicht repräsentativ für die Haltung der Gesamtbevölkerung, aber ich finde, es ist auch nichts, was man leicht nehmen oder gar ganz ignorieren kann.

**Taupitz:** Herr Kubisch hat letztlich auch eugenisch argumentiert, oder jedenfalls gefragt, indem er von den verschwindenden Krankheiten gesprochen hat. Was passiert eigentlich, wenn genetisch bedingte Erkrankungen aus unserer Gesellschaft verschwinden?

**Schöne-Seifert:** Was Herr Taupitz jetzt angedeutet hat, ist eine „eugenische“ Perspektive, die uns unschuldig erscheint. Ich wollte vor allem für diejenigen, die mit den Teildebatten nicht ganz vertraut sind, sagen, dass es eine ganze Reihe von Kollegen gibt, in den Sozialwissen-

<sup>16</sup> Sarrazin (2010).

schaften, in den normativen Wissenschaften, die diesen Begriff ganz unbefangen und neutral benutzt sehen wollen und sich selbst als liberale Eugeniker oder Eugenik-von-unten-Befürworter deklarieren und damit etwas ganz anderes meinen. Auf dieser Ebene gibt es die Eugenik noch heute. Es ist ein PC-Problem, wenn der Eugenik-Begriff benutzt wird, daher muss man den Begriff zunächst präzisieren, denn es gibt mindestens fünf Lesarten. Zweiter Punkt: Wenn man eine Kontinuitätsthese über 1960 hinweg von Grotjahn bis heute unter Optimierung und Rationalisierung zieht, darf man bei diesen Meta-Betrachtungen nicht vergessen, dass man dabei etwas anderes ausblendet. Wie man es auch nennt, gibt es doch, Sarrazin hin oder her, bei ganz vielen die Position zu sagen: Es geht um mich und meine Familie. Es geht überhaupt nicht darum, Sarrazin-Thesen zu verharmlosen oder zu marginalisieren und zu unterstellen, dass sie nur die Kopfgeburt eines Sarrazin sind. Ich weiß, dass es solche Vorstellungen in unserer Gesellschaft sehr wohl gibt. Doch uns geht es gerade darum, was Frauen/Paare zum Schwangerschaftsabbruch motiviert, zur Inanspruchnahme von PND und PID. Da denke ich, haben wir keine Anhaltspunkte dafür, zu unterstellen, dass viele der Frauen, die sagen: „Es geht um mich!“, in Wirklichkeit auf der Sarrazin-Schiene laufen.

**Nippert:** Ich würde Bettina [Schöne-Seifert] unbedingt Recht geben in dieser Hinsicht. Die von den *National Institutes for Health* geförderte Studie *Genetics and Ethics in Global Perspective*<sup>17</sup> (eine Umfrage unter Humangenetikern und Schwangeren in 36 Ländern), an der wir teilgenommen haben, zeigte, dass man sehr schnell eugenische Antworten triggern konnte, einfach durch die Art, wie man eine Frage formulierte. Das ist aber einfach dieser Naivität und Fragestellung geschuldet. Man kann das generieren, auch heute noch. Worum es aber in der täglichen Praxis geht, das sind Bürger- und Individualrechte. Auf dieser Schiene würde ich das auch gerne diskutiert sehen, aber es wird leider nicht gemacht. Dass man eben auch auf die Situation der Frauen eingeht und reflektiert, welche Mythen unter Umständen hierzu vorhanden sind.

<sup>17</sup> Nippert/Wolff (2004). Ähnliche Ergebnisse lieferten die empirischen Untersuchungen „Die Anwendungsproblematik der pränatalen Diagnose aus der Sicht von Beratern und Beratern – unter besonderer Berücksichtigung der derzeitigen und zukünftig möglichen Nutzung der Genomanalyse“. Gutachten im Auftrag des Büros für Technikfolgen-Abschätzung (TAB) beim Deutschen Bundestag, veröffentlicht als TAB-Hintergrundpapier Nr. 2, Bonn, Januar 1994, und die internationale Studie Hall et al. (2001).

Aber es ist immer noch eine bestimmte Praxis, die dahinter steht, die den Alltag nicht dokumentiert. Daher würde ich Dir [Bettina Schöne-Seifert] da unbedingt Recht geben.

**Schott:** Vielen Dank Frau Nippert. Sie sprechen da überhaupt ein generelles Problem der Suggestivfragen an, die uns von den Hexenprozessen bis hin zu den Kindesmissbrauchsfällen sehr zu denken geben sollten.

**Propping:** Markus [Nöthen], vielleicht ist der Verweis auf das Sarrazin-Buch weniger mit dem Begriff Eugenik assoziiert als vielmehr mit Rassismus. Er wollte mit seiner Argumentation belegen, dass die Einwanderer aus ländlichen Gegenden der Türkei weniger intelligent sind, und zwar aus genetischen Gründen.

**Nöthen:** Das sind zwei unabhängige Bereiche, die darf man nicht unbedingt zusammenführen. Das eine ist die klassische Degenerationshypothese des 19. Jahrhunderts, Schicht-Stratifizierung und Genpool-Stratifizierung. Das muss familienpolitisch angegangen werden. Das andere ist die Migrantenproblematik. Das führt er [Sarrazin] nicht zusammen. Das war die Frage und ich finde sie ganz gut von Frau Schöne-Seifert und Frau Nippert beantwortet. Ich glaube eigentlich auch, dass das keine große Rolle spielt. Aber dann – mit dem Erfolg des Sarrazin-Buches – schreckt man ein bisschen zurück und fragt sich: Ist eigentlich mein Gefühl richtig und wird es von Experten geteilt? Das war mein Punkt.

**Cremer:** Ich möchte noch eine Bemerkung zur Eugenik machen. Es gibt die beiden Schubladen der negativen und der positiven Eugenik. Sie [Susanne Michl] haben sehr die negative Eugenik betont, aber schon Francis Galton hat sich auch sehr viele Gedanken zu einer positiven Eugenik gemacht, bei der es um langfristige Verbesserungen der menschlichen Gesundheit und Fähigkeiten in einer Bevölkerung geht, etwa durch eine nach seinen Vorstellungen richtige Auswahl der Ehepartner. Die Eugenik gab es natürlich auch nach 1945, Crick mit seinen Äußerungen auf dem CIBA-Symposium wurde schon genannt. James Watson will eine Eugenik machen, die das Recht des Individuums betont, nicht das Recht des Staates. Ich habe hier ein Zitat von Linus Pauling, der die Sichelzellvariante des Hämoglobins entdeckt hat. Er hat geschrieben: „Auf der Stirn eines jeden jungen Menschen sollte eine Tätowierung als Symbol angebracht sein, das den Besitz des Sichelzellgens oder irgend eines anderen Gens, wie zum Beispiel das Gen für Phenylketon-

urie (PKU), anzeigt, das in einer einzelnen Dosis vorliegt. Würde man das tun, dann würden zwei junge Leute, die dasselbe schwer defekte Gen in einer einzelnen Dosis tragen, diese Situation auf den ersten Blick erkennen und sie würden davon abgehalten, sich ineinander zu verlieben. Es ist meine Meinung, dass eine Gesetzgebung auf dieser Linie mit zwingend vorgeschriebener Untersuchung auf defekte Gene vor der Heirat und eine Form der halböffentlichen Darstellung des Besitzes solcher Gene eingeführt werden sollte.“ (Pauling, 1949, unmittelbar nach seiner großen Entdeckung des Sichelzellgens).

**Schöne-Seifert:** Ich möchte nur noch einen Satz zur Kontextualisierung des Linus Pauling-Zitates sagen. Das klingt, wenn man es so losgelöst vom historischen Kontext hört, ziemlich furchtbar und erschreckend, ist es vielleicht auch trotzdem noch, aber ich will nur zu bedenken geben, dass die beiden Beispiele PKU und Sichelzellanämie 1949 nicht therapierbar waren. Es gab keine Phenylalanin-freie Diät, soweit ich weiß, und es gab keine Knochenmarktransplantation und Bluttransfusionen. Das heißt, diese beiden Krankheitsbilder waren wirklich welche, bei denen wir alle sagen, da ist ausnahmsweise antizipiertes Kindeswohl und das Mitleidsargument am Platz. Da ging es nicht um die Optimierung des Genpools, sondern wirklich um individuelles Leid. Ich finde, dass muss man mit bedenken, wenn man dieses Zitat hört.

**Schott:** Ich denke, es ist sehr wichtig, den Kontext in diesem Falle besonders zu berücksichtigen.

**Hofer:** Kurz noch einmal zum Kontext und zum Versuch einer Antwort an Herrn Cremer. Das Pauling-Zitat zeigt, wie weit verbreitet diese eugenischen Wissensbestände in den 1940er und 1950er Jahren waren und nicht nach 1945 abgeschlossen waren. Die eugenische Problematik wurde übrigens auch nicht beim Nürnberger Ärzteprozess verhandelt, sondern verhandelt wurden die „Euthanasie“ und die Humanexperimente in den Konzentrationslagern. Das Fortwirken der eugenischen Traditionen wurde zunächst wenig reflektiert. Gleichzeitig würde ich bei dem Punkt bleiben, dass die handelnden Akteure der sich formierenden medizinischen Genetik aus einem anderen Kontext kommen. Das hat geographische Gründe, aber auch klare andere Gründe, so dass ich hier von einer Gleichzeitigkeit von Kontinuität und Zäsur sprechen würde und auch davor warnen würde, beides gegeneinander ausspielen zu wollen.

**Propping:** Ich würde gerne noch einmal zurückblicken auf die Sektion vorhin, die präkonzeptionelle Diagnostik, das Impulsreferat von Herrn Kubisch. Ich glaube auch, dass es am Ende nicht anders geht, als dass es irgendeine Art Positiv-Liste geben wird, alleine aus pragmatischen Gründen. Das mögen 50, 500 oder auch 1.000 Krankheiten sein. In unserer demokratischen Gesellschaft wird die Auswahl der Krankheiten zu einen natürlich nach einer gewissen Häufigkeit gehen. Zum anderen wird es nach der Krankheitsschwere und nach Behandelbarkeit oder Nicht-Behandelbarkeit gehen. Das heißt, das individuelle Wohl der Familien wird in den Blick genommen. Wenn die Diagnostik dann von den Krankenkassen bezahlt wird, wird da nicht unweigerlich eine Diskussion über die Höhe der Kosten für die Krankenkassen aufkommen, wenn die pränatale Diagnostik verweigert wird? Die Krankenkassen müssen ökonomisch arbeiten und verantwortungsvoll mit den Geldern umgehen, die man ihnen zur Verfügung stellt. Natürlich wird das nicht die alte Eugenik-Debatte sein, aber, und das ist meine Frage, wird es im Ergebnis nicht trotzdem in eine ähnliche Richtung gehen, denn die Krankenkassen oder andere, die in unserem Land dafür zuständig sind, müssen die Kosten in den Blick nehmen? Obwohl das individuelle Wohl das *Primum Movens* war, wird in der Folge eine solche Diskussion ganz unvermeidlich sein?

**Michl:** Dass mittlerweile von ganz monetären Maßstäben ausgegangen wird, hatte ich mit den Kosten-Nutzen-Analysen angedeutet. Aber ich muss ganz ehrlich sagen, ich kann nicht sagen, welche Entwicklung dies in Zukunft speziell für die Bereiche, die wir hier diskutieren, nehmen wird, inwieweit das Primat individueller Behandlungsbedürftigkeit dadurch unterlaufen wird. Ich finde es aber wichtig, darüber zu diskutieren. Angesichts knapper Ressourcen ergeben sich daraus schwer zu lösende Allokationsfragen. Ich glaube, es ist etwas anderes als diese eugenischen Utopien und es sind andere Motivationslagen. Der einengende Blick auf die *alte* Eugenik versperrt uns manchmal die Sicht, welche Dynamiken aktuell zu Gange sind.

**Tanner:** Sie haben bei der Unterscheidung „individuell“ und „gesellschaftlich“ das Stichwort „Optimierung des eigenen Lebensentwurfes“ genannt und gesagt, dass dies die Generaltendenz sei. Mich würde interessieren, wie Sie das sehen. Unter dem Stichwort Optimierung kann man vieles verstehen. Wenn man die Inanspruchnahme der neuen Technologien sieht, ist das ein Versprechen mit einer konstitutiven

Ungewissheit, die mit Schwangerschaftsprozessen verknüpft sind. Das Optimierungsparadigma liegt mir zu nahe, denn wenn man das aus der Perspektive der Individuen anschaut, ist es mehr das Interesse, Gewissheit in einem Prozess zu haben, von dem die meisten der Beteiligten wissen, dass er notorisch ungewiss ist. Dann bekommt man, glaube ich, einen ganz anderen Zugang dazu. Arthur E. Imhof hat am Beispiel des Sterbens von dem historischen Wechsel von einer sicheren zu einer unsicheren Lebenszeit gesprochen.<sup>18</sup> Das Positive an der Entwicklung in diesem Kontext wäre historisch gesehen, von der *unsicheren* Schwangerschaft zu einer *sicheren* Schwangerschaft gekommen zu sein. Ich betone das deshalb in der Weise, da ich die Mehrzahl der Beteiligten immer so wahrnehme, dass sie sehr reflektiert mit dem nach wie vor bleibenden Unsicherheitspotenzial umgehen.

**Michl:** Vielen Dank. Die komplexe Dynamik kann nur schwer auf ein Schlagwort gebracht werden. Sicherlich handelt es sich hierbei um einen zeitspezifischen Umgang mit Ungewissheit und den Wunsch nach Kontrolle der Zukunft. Es ist nach Meinung mancher Soziologen ein Merkmal unserer Moderne, dass wir nicht nur versuchen, die Gegenwart zu kontrollieren, sondern auch die Zukunft. Da fällt der ganze Bereich der präventiven und prädiktiven Medizin hinein. Optimierung klingt zunächst einmal überhaupt nicht schön und ich möchte das nicht normativ aufladen. Trotzdem möchte ich gerne daran festhalten, weil ich denke, dass wir uns noch nicht ganz davon frei machen können, was Anfang des 20. Jahrhunderts ganz unterschiedliche gesellschaftliche Bereiche erfasst hat. Ich sehe das aus einer Vogelperspektive und habe das gesamte 20. Jahrhundert im Blick, nicht nur die neuesten Entwicklungen und nicht nur individuelle Paare, die sich ratsuchend an die Medizin wenden. Wir Zeitgenossen des 21. Jahrhunderts können uns überlegen, wie viele Kinder wir haben möchten und wann wir sie möchten. Wir haben Handlungsoptionen, die Menschen früherer Jahrhunderte nicht hatten. Und wir sind der Meinung, dass es die Medizin ist, die uns die Mittel zum Erreichen dieses Ziels bereitstellt. Man kann diesen Mentalitätswandel auch mit vielen anderen Begriffen und präziser beschreiben, aber ich möchte trotzdem an diesem Versuch, die Dynamik im 20. und beginnenden 21. Jahrhunderts zu verstehen, festhalten.

<sup>18</sup> Imhof (1988).

**Nöthen:** Ich habe noch eine Frage an Herrn Tanner. Sie haben diese Linie wenig Sicherheit/mehr Sicherheit durch den Zuwachs des genetischen Wissens aufgezeigt und dies zur Optimierung abgegrenzt. Wir bekommen als Humangenetiker häufiger den Vorwurf, dass mit den Möglichkeiten der genetischen Diagnostik Konflikte provoziert werden, die es früher nicht gab. Ist es wirklich diese Linie Unsicherheit/Sicherheit oder ist es nicht häufig so, dass uns vorgeworfen wird, dass es eigentlich immer mehr in Richtung der Unsicherheit geht?

**Tanner:** Ich wollte die These nicht empirisch vertreten, zu sagen, wir gehen jetzt auf einen Weg der Sicherheit zu, wo früher Ungewissheit war. Mir geht es nur darum, welches Problem man in den Blick nehmen will, was diese Dynamik erzeugt. Das ist in der einen oder anderen Weise der Umgang mit dem Gewissheitsproblem, und das verändert sich. Ob das zunimmt oder nicht, ist eine andere Frage. Ich würde auch eher die These vertreten, dass durch die Mehrzahl der Optionen, die jetzt bestehen, auch ein neues Unsicherheitspotenzial entsteht. Aber es macht einen Unterschied, ob ich sage, die Dynamik ergibt sich vom Umgang mit diesem Unsicherheitsproblem oder ob ich sage, die Dynamik ergibt sich, weil Leute Optimierungsfantasien haben.

**Cremer:** Gab es nicht auch schon im 18. Jahrhundert die Optimierung des Lebensentwurfs in eine andere Richtung, als wir uns das heute vorstellen?

**Michl:** Es gab natürlich auch im 18. und 19. Jahrhundert Menschen, die sich überlegt haben, wie sie ihr Arbeitsleben und ihr privates Leben gestalten wollen. Ab Ende des 19. Jahrhunderts kamen aber neue Modelle auf, an denen man sich orientieren konnte. Nehmen wir beispielsweise die Betriebswirtschaft. Wie organisiere ich einen Betrieb, wie gestaltet man ihn effizient, rational und optimal? Das ließ sich übertragen auf Städte, Volkswirtschaften und eben auch private Haushalte. Auch die 1920er Jahre waren Jahre großer Planungseuphorie. Der Maßstab war ganz klar die Vermeidung von Verschwendung. Ich glaube, dass sich diese Organisationsprinzipien kategorial von dem unterscheiden, wie man in den Jahrhunderten zuvor sein Leben entworfen und gestaltet hat. Aber hier treten wir durchaus in eine große historische Debatte ein.

**Schick Tanz:** Ich würde gerne an das anknüpfen, was Sie gesagt hatten, Herr Tanner, weil das eine schöne Überleitung von der vorherigen Diskussion ist, nämlich der Frage, inwiefern individuelle Handlungsmus-

ter oder Entscheidungssituationen ein Stück weit rückgebunden sind oder beeinflusst werden durch soziale und gesellschaftliche Bedingungen. Und warum wir so etwas wie öffentliche Diskurse haben. Weil wir glauben, dass wir hier auch irgendwie in der gesellschaftlichen Pflicht stehen. Ihren Verweis, Herr Tanner, auf die Arbeit von Herrn Imhof, finde ich absolut wichtig. Wir diskutieren hier zwar über die Gendiagnostik, aber eigentlich müsste man den Blick weiten und schauen, welche anderen medizinischen Möglichkeiten uns heutzutage zur Verfügung stehen. Möglichkeiten, die nicht nur dieses eine Moment der unsicheren Schwangerschaft betreffen, sondern diese vielleicht in einen Prozess der etwas sichereren Planung überführt. Hierzu gehören alle Möglichkeiten, bei denen uns die Medizin in ganz verschiedenen Lebenssituationen die Option anbietet, ein längeres, ein gesünderes, ein sichereres Leben zu führen. Was wollen wir denn mehr, als so ein sicheres Leben zu führen? Was wir nun beobachten ist aber, dass ganz neue Fragen auftauchen, wie: Wollen wir diese Planungssicherheit? Ist es gut und wie weit müssen wir gehen, eben nicht nur unsere Schwangerschaft, sondern vielleicht auch das letzte Drittel unseres Lebens aus der unsicheren Situation in ein sicheres, geplantes Altern zu überführen? Also Stichworte wie medizinische Altersvorsorge oder *End-of-Life-Planung*. Ich glaube, was diese Diskurse verbindet, ist die Frage: Habe ich das Recht, diese Planung zu machen? Da würden Sie, Herr Taupitz, sagen: Ja, natürlich. Das kann ich auch gut verstehen, aber ich glaube auf der gesellschaftlichen Ebene ist das schon spannender: Was macht es aus uns und unserer Gesellschaftsform? Werden damit nicht auch neue Verantwortlichkeiten produziert? Ist es dann nicht unverantwortlich meiner Familie gegenüber, wenn ich keine Patientenverfügung habe und über 70 Jahre bin? Selbst wenn es keine rechtliche Pflicht dafür gibt, ist es dann nicht eine soziale Pflicht? Und: Was sind dann umgekehrt die Konsequenzen davon? Da sehe ich eine Form von Optimierung, die nicht schlicht ein ökonomisches Optimierungsmodell ist, sondern immer dieser Idee von optimierter Lebensplanung entspricht. Kann man das so aus historischer Sicht unterstreichen?

**Michl:** Das würde ich aus historischer Sicht so unterstreichen.

**Schöne-Seifert:** Man kann natürlich nicht anders als zustimmend sein in der Forderung, auch normative Diskurse ethischer, rechtlicher, sozialwissenschaftlicher Art aus einer Meta-Perspektive anzusehen und

zu verorten. Nur, da schließe ich an Herrn Tanner zum Teil an und werde noch ein bisschen kritischer, muss man sich als derjenige, der diesen Meta-Diskurs betreibt, darüber im Klaren sein, dass die Metaphern, die man zur Beschreibung wählt, auf der Meta-Ebene mindestens genauso wirkungsvoll sind wie auf der Objektebene. In diesem Sinne habe ich einige Bedenken anzumelden gegenüber dieser Optimierungs- und Rationalisierungsmetaphorik. Was ich zu bedenken geben möchte, ist, dass dieser Optimierungsprozess, so wie er in vielen anderen Zusammenhängen, etwa im *Enhancement*-Diskurs, verwendet wird, den Unterton hat, jenseits medizinischer Zweckbindung zu sein. Während aus der Perspektive der Betroffenen zum Teil schwere Krankheiten des Nachwuchses zur Debatte stehen, bekommt da der Begriff der Optimierung für mich einen falschen Zungenschlag. Weiterhin hat man offensichtlich Wahlfreiheiten bei der Verortung aus der Meta-Perspektive, bei dem also, was wir heute tun und was Anlass zu diesem Gespräch ist. Entweder die Ökonomisierung/Rationalisierung/Optimierungs-Ecke oder aber umgekehrt die Bürgerrechtsbewegungs-Schiene. Das sind wirklich zwei paradigmatisch unterschiedliche Perspektiven. Ich plädiere ganz stark dafür zu sagen, das waren Frauenrechtsbewegungen, Patientenrechtsbewegungen und Freiheitsbestrebungen, die das zündende *Movens* nach 1945 waren. Wir müssen uns darüber im Klaren sein, und zahlreiche Dokumente belegen das, dass seit der Antike der Wunsch der Menschen besteht, die Zahl, den Zeitpunkt und die Gesundheit der Kinder positiv zu beeinflussen. Das stellt sich sozusagen als eine anthropologische Konstante dar. Ob man versucht bei Mondschein zu zeugen, um das Geschlecht der Kinder zu beeinflussen, oder ob man mit Kräutern kontrazeptiv tätig werden wollte, die Zielsetzung hat sich nicht verändert. Die Bereitstellung und Inanspruchnahme vorgeburtlicher Tests jetzt so darzustellen, als seien sie im Wesentlichen ökonomisierend von oben gekommen und ressourcenbedingt, lässt diese andere Perspektive zu sehr durch das Raster fallen.

**Michl:** Ich sympathisiere auch sehr damit, dass es sich hier um eine Entwicklung handelt, die dadurch, dass Technologien geschaffen worden sind, ein Mehr an reproduktiver Autonomie hervorgebracht hat, auf deren Grundlage Frauenemanzipation und Bürgerrechtsbewegung überhaupt ermöglicht wurden. Diese dynamische Entwicklung hat tiefgreifende gesellschaftliche Veränderungen in ganz unterschiedlichen Bereichen mit sich gebracht, ist aber selbstverständlich auch dem öko-

nomischen Aufstieg und dem Trend zur Selbstverwirklichung und Optimierung seit etwa den 1970er Jahren geschuldet. Das ist auch ein bisschen das, was Frau Schickanz gesagt hat. Es kann natürlich fast schon zu einem Zwang werden, immer alles so gut einzupassen, wie es vermeintlich gefordert wird, was wiederum individuelles Leiden verursachen kann. Ich rede jetzt nicht von einzelnen Paaren, die eine bestimmte Behandlungsmöglichkeit oder eine bestimmte Diagnosemöglichkeit, die ihnen zur Verfügung gestellt wird, in Anspruch nehmen. Ich rede als Historikerin und sehe mir große gesellschaftliche Entwicklungen an, die ich zunächst einmal nicht normativ werte. Um diese Dynamik in der zweiten Hälfte des 20. Jahrhunderts adäquat zu beschreiben, um Kontinuitäten und Zäsuren ausfindig zu machen, führt eine Einengung auf die hier diskutierten Schlagworte sicherlich zu kurz.

**Schott:** Ich habe eine kleine Zwischenbemerkung zum Optimierungsbegriff. Es ist ein Begriff, der belastet ist und vielleicht ein bisschen von dem ablenkt, was Sie [Susanne Michl] meinen. Ich denke, die Begriffe der *Leistung*, der *Effektivität* sind tatsächlich eine Zeitsignatur. Da sollte man nochmals über die Begriffe nachdenken. Über die Faktizität des Geschehens besteht eigentlich kein Zweifel.

**Duttge:** Optimierung war das, was mich zu Beginn unserer Debatte bewegt hat. Habe ich Sie richtig verstanden, Frau Michl, dass sich mit dem Begriff *Optimierung* ein paar besondere Konnotationen verbinden, die sich vielleicht mit dem Begriff *Rationalisierung* nicht so ohne Weiteres erfassen lassen? Etwa in dem Sinne eines unvorstellbar gesteigerten Potentials, die Dinge zu beeinflussen. Im Grunde genommen entgegengesetzt zu den aus unserer Sicht sehr romantischen altbackenen Möglichkeiten, überhaupt etwas zu hoffen, aber eben nicht wirklich etwas zu wissen? Etwas auch wirklich konzentriert, planmäßig, systematisch und dann auch noch für möglichst alle – oder wenigstens viele – anbieten oder durchführen zu können? Natürlich in einer sehr viel stärker ökonomisierten Gesellschaft, die dann vor diesem Hintergrund nach Effizienz fragt, und natürlich vor dem Hintergrund einer deutlich gewachsenen Anspruchshaltung der Menschen? Die nicht mehr akzeptiert, Lebensbedingungen einfach hinzunehmen? Das würde ich dann durchaus als etwas Besonderes betrachten, was ich nicht so ohne Weiteres im Rationalisierungsbegriff wieder erkennen kann. Das wäre für mich schon das Besondere. Ist es das, was Sie mit dem Optimierungsgedanken zum Ausdruck bringen wollen?

**Michl:** Das nehme ich als eine schöne Umschreibung, vor allem, weil Sie das relativ wertfrei umschrieben haben, was nicht ganz einfach ist, weil Optimierung negativ konnotiert ist.

**Cremer:** Ich habe die Debatte jetzt so verstanden, dass es um die Optimierung des Lebensentwurfes inklusive des Reproduktionsverhaltens durch das Individuum selbst geht. Selbstverständlich gibt es gesellschaftliche Kräfte, die auf alle lebensrelevanten Entscheidungen des Individuums massiv Einfluss nehmen. Da Sie [Susanne Michl] aus Münster kommen, möchte ich von Galen [Clemens August Kardinal Graf von Galen] nennen. Galen hat radikal abgelehnt, dass „lebensunwertes Leben“ getötet werden darf. Aber so heldenhaft er in dieser Angelegenheit war, er hat ebenso gemeint, der Krieg gegen Russland sei ein legitimer Kreuzzug gegen den gottlosen Bolschewismus. Dieser Kreuzzug musste – koste es was es wolle – gewonnen werden. Kriegsdienstverweigerung als eine legitime oder sogar von der katholischen Lehre vom gerechten Krieg geforderte Haltung lehnte Galen ab und das war wohl auch die durchgehende Haltung des deutschen Episkopats. In dieser und anderer Weise gab es immer eine vielfältige und massive Beeinflussung von Lebensentwürfen durch kirchliche und staatliche Institutionen. Die Vorstellung, dass das Individuum selbst über die Optimierung des eigenen Lebensentwurfs bestimmen soll, ist nicht wahnsinnig neu. Sie entstand als ein Anliegen der Aufklärung. Das muss man in diesem größeren historischen Kontext sehen.

**Schott:** Die Frage drehte sich um die Autonomie des Individuums. Es wird so getan, als lebten wir heute in einem demokratischen, pluralistischen Land. Ich frage mich, ob der Einzelne, wenn man einmal konkret hinschaut, wirklich diesen Spielraum im Sinne des angeblichen Pluralismus hat, den man vermutet. Es ist sicher so, dass die Autonomie des Individuums gerade in der Aufklärung nach vorne gebracht wird. Aber bei aller Aufklärung: Wir kennen die Dialektik der Aufklärung, da muss kritisch nachgefragt werden.

Ich möchte noch eine Anmerkung zu der Frauenbewegung machen. Es wird meistens die Abtreibungsproblematik bei der Frauenbewegung in den Vordergrund gestellt. Das ist richtig. Ich erinnere an diese schlimme Geschichte der „Engelmacherin“. Was dabei aber wenig berücksichtigt wird, ist, dass die Frauenbewegung im Rahmen der Lebensreformbewegung und ihrem Plädoyer für eine Ehereform auch

neues Sexualverhalten gefordert hat. Man denke an Alice Stockham [1833 – 1912; US-amerikanische Gynäkologin, Frauenrechtlerin und Sexualreformerin]. Da gibt es ganz große Frauen, die zum Beispiel als Frauenärztinnen in gewisser Weise konkrete Utopien entworfen haben, die auch heute noch interessant sind, ich meine, dass dies zu wenig berücksichtigt wird.

**Schickanz:** Ich glaube, es ist ein wichtiger Punkt, der vorhin von Bettina [Schöne-Seifert] und Frau Nippert angesprochen wurde. Ich würde gerne noch einmal die Rolle der Frauen, die Bürgerrechtsbewegung und vor allem die Motive und Erfahrungen der Betroffenen differenzieren. Ich denke, man kann sagen, dass die Frauenrechtsbewegung sehr eindeutig und auch mehr oder minder einstimmig für das Recht auf Schwangerschaftsabbruch plädiert hat und auch bis heute recht geeint ist. Das ist aber nicht der Fall, was beispielsweise andere Formen der Reproduktionsmedizin angeht. Gerade in der feministischen Literatur wird die so genannte Medikalisierung kritisiert, also hierzu kommt viel Kritik gerade von der Frauenrechtsbewegung. Ich glaube, dass es diese Spannungen gibt und es wäre viel angemessener, dem auch in der Darstellung gerecht zu werden. Woher kommen denn diese sehr unterschiedlichen Sichtweisen derer, die betroffen sind? Was können wir eigentlich daraus lernen? Außerdem glaube ich, dass das Grundverständnis von Ethikern sein sollte, nicht vorschnell Antworten zu geben, da kritisches Fragen leider auch mit zu unserem Job gehört. Es gibt die Menschen, die sich entscheiden wollen und dies zum Beispiel aus Misstrauen gegenüber dem Medizinsystem machen, aber wenn sie sich nicht entscheiden oder keine Patientenverfügung haben, dann entscheidet das Medizinsystem. Was aber beide Fälle parallel haben und Sie [Jochen Taupitz] nicht erwähnt haben, was ich aber aus ethischer Sicht wichtig finde, ist, dass immer Dritte, und zwar nicht nur die Profession, betroffen sind. Sowohl im Falle der Patientenverfügung als auch im Falle der Gendiagnostik könnten wir sagen, es geht um das antizipierte Kindeswohl und um die Entwicklung von Familien. Welche Auswirkungen hat es auf die Familien und kann oder soll der Staat überhaupt interferieren? Ähnlich verhält es sich bei den Patientenverfügungen. Ich glaube, das ist das, was die Ethiker bewegt. Aber ich weiß, dass man das als Jurist nicht unbedingt regeln kann. Vielleicht sollte man es auch gar nicht regeln, aber dann muss man zumindest Fragen stellen.



**Tanner:** Ich möchte an den Diskussionsstrang anknüpfen, mit welchen Grundbegriffen die Ausgangskonstellation beschrieben werden kann. Ich glaube, es ist deutlich geworden, auch dadurch, dass das Frau Schöne-Seifert nochmals beschrieben und aufgenommen hat, dass es nicht egal ist, wie wir in einem relativ diffusen Feld die Ausgangskonstellation beschreiben. Wenn Sie [Susanne Michl] im Eingang Schlegel zitieren, dass der Historiker ein rückwärtsgewandter Prophet ist, dann können Sie nicht mehr sagen, dass die Historiker nur neutral beschreiben. Aber das ist nur eine methodische Nebenbemerkung.

Der Punkt, um den es nochmals geht: Wir sprechen über den Rationalisierungsbegriff, den Sie [Susanne Michl] in den Mittelpunkt gestellt haben. Es gibt nun einerseits ein Verständnis von Rationalisierung, das nah bei diesem Optimierungsparadigma im Sinne der Zweckrationalität liegt. Man könnte aber auch weiter diskutieren. Ich halte den Rationalisierungsbegriff für tragfähiger, aber nicht in seiner Engführung auf Zweckrationalität wie beispielsweise nach Habermas, sondern es gibt so etwas wie eine lebensgeschichtliche Rationalität, eine Vernünftigkeit im Zusammenhang mit der Lebensgeschichte. Das ist eine andere Perspektive. Zu dieser lebensgeschichtlichen Rationalität gehören zum Beispiel auch ökonomische Fragen. Man muss nicht erst an die Kassen als Kostenträger denken, sondern an die Familien, die nun fragen: „Können wir die Kosten, die durch ein zweites behindertes Kind entstehen, noch aufbringen oder nicht?“ Das ist aber nur ein Element. Bei der Sterbehilfediskussion kann ich sagen, dass es eine lebensgeschichtliche Rationalität gibt, die in dem einen Fall sagt: „Ich möchte möglichst so lange leben, im Zusammenhang mit meiner Lebensgeschichte macht das Sinn, zum Beispiel, dass ich meine Enkel noch sehe, die geboren werden.“ Wir haben eine Rationalisierung, aber in einem breiteren Sinne, in dem solche historischen Wandlungen, aber dann auch die individuellen Optionen und der Gewinn an Freiheitsspielräumen eine Rolle spielen, bei dem man aber auch beschreiben muss, dass das Maß an Optionen enorme Verunsicherungspotenziale geschaffen hat. Man könnte noch überlegen, welche anderen Begriffe es außerdem gibt. Ich wollte dies nur sagen, damit es nicht bei bloßen Diskussionen bleibt. Ich halte den Begriff, Habermas hat von kommunikativer Rationalität gesprochen, in verschiedener Weise für mehr anschlussfähig.

**Michl:** In meinem Eingangsstatement wollte ich die Diskussion in diese Richtung hin öffnen. Was verstehen wir unter Rationalisierung? Ich habe aufgezeigt, dass der Begriff Rationalisierung historisch sehr am Optimierungsdenken hing. Für Historiker ist es die immer gleiche Frage: Wann ist die historische Distanz da, um Aussagen über eine Epoche zu treffen? Sie [Jochen Taupitz] haben ebenfalls die Frage der Subjektivität aufgeworfen. Ich möchte nur darauf hinweisen, dass gerade in der Geschichtswissenschaft wie auch in der Soziologie oder Ethnologie eine Tradition besteht, sich selbst gegenüber seinem Untersuchungsgegenstand in einer kritischen Selbstreflexion zu verorten. Mein Anliegen war es, eine Dynamik im 20. Jahrhundert aufzuzeigen, in der dieser Rationalisierungsbegriff sehr an ökonomische Modelle geknüpft war. Ich sehe hier keinen gravierenden Perspektivenwechsel hin zu einer lebensgeschichtlichen Rationalität. Im Gegenteil, die Wirkmächtigkeit zeigt sich doch eben darin, dass wir diese Grund- und Werthaltung in ganz unterschiedlichen Bereichen, öffentlichen wie privaten, wiederfinden. Was wir brauchen sind empirische Studien und eine Zusammenarbeit von Historikern und Soziologen. Vielleicht wird auch durch eine solche Arbeit die Frage nicht beantwortet, wohin diese Entwicklung führen wird. Aber zweifelsohne werden gesellschaftliche Entwicklungen unter die Lupe genommen, die letztlich zur Frage führen, ob wir diese auf einer normativen Ebene als wünschenswert ansehen.

**Schöne-Seifert:** Einen dedifferenzierenden Rationalisierungsbegriff finde ich überhaupt nicht wünschenswert, weil man dann eine neue Kontinuitätsthese aufstellt und sagt, damals ökonomische, heute narrative Rationalität.

**Michl:** Es geht um die Optimierung des Lebensentwurfes, aber es kam mir jetzt mehrmals so vor, ich glaube auch bei Ihnen, Frau Schöne-Seifert, als sei dies eine anthropologische Konstante. Ich muss gestehen, ich mag mich auf die Diskussion, ob es überhaupt anthropologische Konstanten gibt oder nicht, gar nicht so richtig einlassen. Als Historiker steht man vielmehr vor einer unglaublich mannigfaltigen Art und Weise, wie Menschen in den verschiedenen Jahrhunderten gedacht, gefühlt und gehandelt haben. Man mag dann das ein oder andere als basal beschreiben und im Kern auf eine anthropologische Konstante zurückführen, aber was haben wir damit gewonnen? Wir müssen vielmehr genau hinsehen: Wie drückt sich das heute aus? In



welchen Kontexten, in welche Bereiche und Handlungslogiken sind wir eingebunden? Wie stehen wir heute zur Medizin, was bedeutet sie uns in unserem alltäglichen Leben? Inwieweit sind wir medikalisiert als es vielleicht die Leute in der Antike waren? Es steht wohl außer Zweifel, dass wir in ein anderes gesellschaftliches Gefüge eingebunden sind. Der Beitrag des Historikers ist es, auf diese alternativen Denk- und Handlungsformen aufmerksam zu machen und Wandel zu erklären. Die anthropologische Herangehensweise ist eine ganz andere.

**Schöne-Seifert:** Ich möchte nur etwas zur Klarstellung des Stichworts anthropologische Konstante sagen. Ich finde gut, dass Sie [Susanne Michl] darauf hinweisen. Ich wollte damit keine Antwort geben, sondern nur darauf hinweisen, dass es eine etwas andere Perspektive gibt und geben sollte, als zu sagen, dass in den Strudel der Rationalisierung, Ökonomisierung und Perfektionierung eine weitere Nische des menschlichen Lebens, ein weiterer Lebensbereich eingespeist wurde. Das finde ich eine gefährliche Darstellung, so als ob das Reproduktionsverhalten der Menschen bis dahin völlig naturgegeben und zufrieden mit den Dingen, die man eben in Kauf nehmen musste, gelaufen wäre. Und dann kommt plötzlich diese große neokapitalistische Maschine und pumpt auch dort noch Effizienzgedanken hinein. In Wirklichkeit scheint es eben komplizierter zu sein. In das Bild gehört nämlich auch, dass Menschen schon immer versucht haben, auf diese Dinge mit unvollkommenen, nicht sonderlich wirksamen Mitteln Einfluss zu nehmen. Wir romantisieren das und finden beispielsweise den Versuch, mit Apfelschalen Kontrazeption zu betreiben irgendwie lustig, ohne es wirklich ernst zu nehmen. Durch den Perfektionierungsaspekt, der der Verbesserung dieser Mittel auch aus Anbieterperspektive geschuldet ist, kommt dann eine andere Schärfe hinein. Aber ich finde, man muss diese Mischmotivation mit im Blick behalten, wenn man dem gerecht werden will.

**Michl:** Ich wollte nicht nahelegen, dass ausschließlich das 20. Jahrhundert mit seinen neuen Technologien einen Wandel im Reproduktionsverhalten hervorgebracht hat. Die Geschichte zeigt vielmehr eine große Bandbreite an widerständischem und sehr individuellem Verhalten. Das zeigen die vielen verschiedenen Verhütungsmittel, die man erfunden hat. Das zeigen die vielen verschiedenen Personen, an die man sich auch wenden konnte, um zum Beispiel Abtreibungen – weil

man nicht verheiratet war oder aus sozialer Indikation – vornehmen zu lassen. Ich glaube dennoch, dass sich kategorial etwas mit den neuen Technologien an der Schnittstelle von Medizin und Öffentlichkeit verändert. Es ergeben sich neue Zwänge, natürlich auch neue Freiheiten und ein sehr großer Verantwortungsbereich für die Familie und für das zukünftige Kind. Ich denke, dass sich doch etwas getan hat im Laufe des 20. und beginnenden 21. Jahrhunderts, etwas, das wir nicht genau in den Blick nehmen können, wenn wir von vermeintlichen anthropologischen Konstanten ausgehen.

**Schott:** Die anthropologischen Konstanten sind sehr wichtig in der Geschichtswissenschaft, dessen muss man sich, bei allem Wandel, bewusst sein. Was wandelt sich? Was bleibt tatsächlich konstant? Aber ich denke, diese Konstanten wiederum machen immer noch ein Spannungsverhältnis aus, zu dem was aktuell ist. Denn wenn die Vergangenheit nicht in gewisser Weise in die Gegenwart hineinragen würde – und da stimme ich mit Freud überein, ansonsten bin ich kritisch gegenüber manchen Teilen seiner Lehre –, dann gäbe es im Grunde keinen Diskussionsbedarf und keine Konflikte.

**Taupitz:** Meine Wortmeldung bezieht sich auf die Suggestivfragen. Frau Schickanz hatte auch Suggestivfragen gestellt. Sie wollten den Blick etwas weiten und fragen: Gibt es nicht immer mehr Verantwortlichkeiten in unserer Gesellschaft aufgrund der medizinischen Entwicklung und des zusätzlichen Wissens? Aber Antworten haben Sie [Silke Schickanz] interessanterweise nicht gegeben. Derartige Fragen werden häufig in Debatten eingebracht, um Sorgen zu wecken. Man fragt: Was kann alles passieren, und konkret: Muss in Zukunft nicht jeder eine Patientenverfügung haben?

**Schickanz:** Nein.

**Taupitz:** Nein? Ich würde prima vista sagen, wenn es mehr Wissen und mehr Handlungsmöglichkeiten im weiten Sinne gibt, dann müssten alle die, die Handlungsmöglichkeiten haben, sich fragen: Wie gehe ich mit diesen Handlungsmöglichkeiten um? Da können sicherlich auch Erwartungen in der Gesellschaft entstehen.

Patientenverfügungen sind im Allgemeinen gegen eine Behandlungsmöglichkeit gerichtet, sie beinhalten folglich ein Veto. Das, was die Medizin kann, soll bei mir nicht geschehen. Auf den ersten Blick scheint sich darin ein tiefes Misstrauen gegenüber der Medizin zu manifestie-

ren. Ich glaube allerdings, dass dieser typische Inhalt von Patientenverfügungen kein Misstrauen gegenüber der Medizin oder gegenüber der Rechtsordnung zum Ausdruck bringt, sondern ein Ausdruck der Individualisierung unserer Gesellschaft ist. Jeder will seinen eigenen Tod sterben. Wenn jeder die Möglichkeit hat, seinen eigenen Tod zu sterben, dann kann man doch auch erwarten, dass er sich dazu äußert. Wenn er sich nicht dazu äußert, wird es so geschehen, wie es der Arzt oder die medizinische Profession von außen vorgeben. Derjenige aber, der selbstbestimmt sein Sterben regeln will, der muss eine Patientenverfügung erstellen, und Vergleichbares betrifft das Wissen um eine genetische Disposition. Es ist niemand gezwungen, seine genetische Disposition testen zu lassen. Es gibt auch noch keine finanziellen Konsequenzen, wenn man bestimmte Vorsorgeuntersuchungen nicht an sich durchführen lässt. Problematisch, und da komme ich auf Herrn Propping zurück, wird es erst dann, wenn bestimmte finanzielle Konsequenzen daran geknüpft werden, dass man einen Gentest hat durchführen lassen und somit indirekter Druck entsteht.

**Schick Tanz:** Wo wir wieder bei den Suggestivfragen sind.

**Taupitz:** Das war keine Frage, das war ein Statement.

**Schott:** Nur eine kurze Anmerkung zum Suggestionsbegriff, bevor er im 19. Jahrhundert in die Psychologie gelangte. Er stammt eigentlich aus der Rechtsgeschichte und bedeutet das Hineinprojizieren von außen.

**Kubisch:** Es geht mir gerade in der Diskussion der wichtige Satz im Titel „Perspektiven der neuesten genetischen Diagnostik“ verloren. Die Fortpflanzungsplanung über die wir reden, ist aber nicht durch die neue genetische Diagnostik verändert worden. Ich glaube, Paare möchten möglichst ein gesundes Kind haben. Das ist, glaube ich, die Motivation der meisten Paare, die eine solche Testung in Anspruch nehmen wollen. Ich denke, die neueste genetische Diagnostik wird es ermöglichen, viele sehr schwerwiegende Erkrankungen frühzeitig zu diagnostizieren und das Risiko zu quantifizieren, so dass die Familien dann die individuelle Planung weiter treiben können. Trotzdem wird es keine Optimierung in dem Sinne sein, dass die Paare die Zusicherung haben, dass sie ein gesundes Kind bekommen, denn ein ggf. leicht reduziertes Basisrisiko bleibt bestehen. Wir werden selbst durch die neueste genetische Diagnostik das Basisrisiko, welches in jeder Schwangerschaft existiert, wahrscheinlich nicht wesentlich verändern. Insofern sollten wir, gerade

wenn wir uns auf die neueste genetische Diagnostik beziehen, mit dem Optimierungs- und Rationalisierungsbegriff zumindest in der insgesamt statistischen Betrachtungsweise wahrscheinlich vorsichtig sein. Aber in vielen einzelnen Familien werden wir in der Lage sein, bestimmte sehr schwere Erkrankungen unter Umständen auszuschließen.

**Schott:** Das weist darauf hin, dass möglicherweise die Hoffnungen, die man jetzt in die humangenetische Diagnostik setzt, vom wissenschaftlichen Standpunkt her nicht ganz so einfach zu realisieren sind.

## 5. Gesprächsrunde

### Perspektivwechsel in Arbeit: Das Projekt *Ohrenkuss*, 1997-2013

#### Katja de Bragança (Impulsreferat)

##### *Vorbemerkung der Herausgeber:*

*Katja de Bragança zeigte anstelle eines Referats Auszüge aus dem Film „Quarks & Co – Leben mit dem Down-Syndrom“ (2012) als Impuls für die anschließende Diskussion (siehe unten). Für diese schriftliche Dokumentation verfasste sie vorliegenden Beitrag als Äquivalent.*

Menschen mit Down-Syndrom (Trisomie 21) sehen anders aus als andere. Sie sind in der speziellen und einzigartigen Situation, dass sie immer erkennbar sind, sowohl vor- als auch nachgeburtlich.

Sie befinden sich im unsichtbaren oder „toten Winkel“ der Gesellschaft. Es gibt sie, aber indem sie nicht „erkannt“ werden, nehmen sie an dem gesellschaftlichen Leben nicht vollständig teil.

Woran könnte das liegen? Und welche Auswirkungen hat dieser Blickwinkel auf die, die auf eine Minderheit schauen?

Das interessierte mich und war Anlass für die nun mehr als 15 Jahre währende Suche nach einer Erklärung.

##### **Vier Vor-Urteile**

Menschen mit Down-Syndrom? Es gibt zahlreiche Vorurteile über sie. Die gängigsten sind:

- A** Sie sehen aus wie Mongolen („mongoloid“).
- B** Menschen mit Down-Syndrom „leiden“ am Down-Syndrom.
- C** Menschen mit Down-Syndrom können nicht lesen und schreiben.
- D** Menschen mit Down-Syndrom reflektieren ihre Situation nicht. Ist es also Teil ihrer Behinderung, dass sie nicht erfassen, dass sie irgendwie als „anders“ von den anderen eingeordnet werden?

Ich möchte zunächst in diesem Beitrag auf die Punkte A bis D eingehen. Anschließend wird beschrieben, welche Formen der Kommunikation „zwischen den Welten“ es gibt und warum es sich lohnt, sich damit zu beschäftigen.

Vorweg beschreibe ich an dieser Stelle das *Ohrenkuss*-Projekt:

Das Forschungsvorhaben „Wie erleben Menschen mit Down-Syndrom die Welt, wie sieht die Welt Menschen mit Down-Syndrom? Eine Gegenüberstellung“ an der Schnittstelle zwischen Wissenschaft und Kunst begann 1997 mit einer zweijährigen Förderung der Volkswagen Stiftung an dem Bonner Medizinhistorischen Institut, weitergeführt wurde es ab 2001 mit eigenen Mitteln. Teil des Vorhabens (um zu „beweisen“, dass Personen mit Trisomie 21 sehr wohl lesen und schreiben lernen können) war die Gründung einer gedruckten Publikation, die den Namen „Ohrenkuss ... da rein, da raus“ erhielt. Es ist weltweit das einzige Magazin, in dem alle Texte von Menschen mit Down-Syndrom geschrieben werden. Die Texte im *Ohrenkuss* werden in der Rechtschreibung und Satzstellung nicht korrigiert oder zensiert. Die Beiträge entstehen sehr unterschiedlich: Sie werden mit der Hand oder auf dem Computer geschrieben oder auch einer Assistenz diktiert, weil es schneller geht und komfortabler ist, zum Beispiel wenn die Redaktion in einem Museum auf Recherche ist.

*Ohrenkuss* erscheint alle sechs Monate, seit 1998, das Magazin ist unabhängig und werbefrei und finanziert sich durch die zurzeit fast 3.000 Abonnenten. Fast alle Themen wurden bisher behandelt, es gibt kaum eines, welches tabu ist – außer: Schule, Inklusion und Behinderung. Und warum? Weil diese Themen die AutorInnen langweilen und nicht interessieren. Es gibt ein online Heft-Archiv der inzwischen mehr als 30 Ausgaben und jedes Redaktionsmitglied ist mit einem Portrait auf der *Ohrenkuss*-Internetseite vertreten.

#### **A** Menschen mit einer Trisomie 21 sehen aus wie Mongolen („mongoloid“)

Um zu zeigen, dass dieses nicht stimmt, hat *Ohrenkuss* die Mongolei im Jahre 2005 bereist. Es gibt die Ausgabe „Mongolei“, mehr über die Reise lässt sich in der GEO (2006) nachlesen.<sup>19</sup>

<sup>19</sup> Krieg (2006).

In der sehenswerten Quarks & Co Sendung zum Down-Syndrom (2012) wird die Entstehung des Begriffs „Mongo“ erläutert. Das *Ohrenkuss*-Team hat sich daraufhin zu der Frage geäußert, wie es ist, als „Mongo“ oder gar als „Downie“ angesprochen zu werden. Autorin Verena Elisabeth Turin aus Italien schreibt dazu in einer E-Mail: „Es fühlt sich unangenehm, unfair, nicht nett, ausgeschlossen an. Wenn ich Downie genannt werde. Den Ausdruck „Mongo“, kenne ich gut. Das Wort Mongo von diesen Ausdruck finde ich abstoßend, ausgeschloßen unsympatisch, verletzlich. Mongo ist auch kein schönes Wort. Die erwachsenen Menschen mit Down Syndrom kann man mit uneseren Namen nennen. Wir alle haben einen Namen. Sie sollen mich Verena oder Elisabeth nennen. So heiße ich nämlich. Die meisten Menschen rufen mich Verena.“

#### B Menschen mit Down-Syndrom „leiden“ am Down-Syndrom

Die Außenwelt (also Personen mit 46 Chromosomen) projiziert ihre Vorstellung von Leid auf die Menschen mit Down-Syndrom (DS). Dieses Leid muss dann vermieden werden.

Die *Ohrenkuss*-Autoren leiden nicht *an* dem Down-Syndrom. Es verletzt sie jedoch, wenn sie aufgrund ihrer Andersartigkeit abwertend behandelt werden. Befragt man die Betroffenen zum Thema Leid/Glück, dann haben sie eine eindeutige Position. Sie bezeichnen sich überdurchschnittlich häufig als „glücklicher Mensch“.20 Maximilian Kurth: „Meine Freundin ist ein Glück. Weil ich hab ein Herz für sie und sie hat ein Herz für mich.“21

#### C Menschen mit Down-Syndrom können nicht lesen und schreiben?

Das stimmt natürlich nicht. Viele von ihnen können und wollen es lernen – wenn man es ihnen ermöglicht. Das Magazin *Ohrenkuss* beweist es in den 30 Ausgaben, die in den letzten 15 Jahren entstanden sind.

20 Klier (2003).

21 Leichtfuß (2013).

#### D Finden Menschen mit einer Trisomie 21, dass sie anders sind als andere? Nehmen sie wahr, dass das Umfeld sie als „fremd“ einstuft?

Hierzu schreibt Svenja Giesler glasklar „Ich habe Down-Syndrom aber ich stehe da zu und ich bin kein Alien, denn ich bin so wie ich bin und jeder soll es verstehen und mich respektieren.“

#### Früher und heute, Sichtwechsel

Die Gruppe der Menschen mit einer Trisomie 21 ist – aus Sicht der Mehrheit, also der Menschen mit 46 Chromosomen – eine Minderheit. Zum einen, weil es weniger davon gibt als andere Menschen. Und dann erscheinen sie ja auch wirklich oft anders als die Mehrheit der Bevölkerung, sie sind (fast) immer erkennbar. Wir haben alle die folgende interessante Zahl gelernt: Jede 600. Schwangerschaft ist eine Trisomie 21. Oder: Jede 600. Person hat das Down-Syndrom. Leider habe ich bisher noch nicht herausgefunden, woher diese Zahl genau stammt. Vielleicht weiß jemand unter der Leserschaft mehr?!

Inzwischen kann man sogar von zwei Syndromen sprechen: Die Menschen mit Down-Syndrom, die heute (2013) älter sind als 30 Jahre und die junge Generation. Die ersten leben uns oft das vermeintlich debile Erscheinungsbild vor, sie spiegeln gewissermaßen die Erwartung der Umwelt. Die jungen Menschen, also auch der *Ohrenkuss*-Nachwuchs, sind da völlig anders: Sie finden sich stark, sie sind interessiert an allem, sie gehen davon aus, dass ihnen die Welt offen steht und sie haben Großes vor. Das von Martin Spiewak in der *Zeit* 2009 aufgezeigte Dilemma: „Menschen mit Down-Syndrom haben heute bessere Lebenschancen als je zuvor – wenn sie sie denn bekommen. Es scheint paradox: Der medizinische Fortschritt verbessert das Leben der Betroffenen – und führt zugleich dazu, dass immer weniger von ihnen leben.“22 beschreibt diese Situation sehr gut.

Die AutorInnen des *Ohrenkuss*-Teams wissen, dass sie das Down-Syndrom haben. Sie nehmen es jedoch meistens als etwas Selbstverständliches an, so wie Linkshändigkeit, Rot-Grünblindheit, eine sexuelle Orientierung, Religionszugehörigkeit oder Hautfarbe. Wenn sie hadern, dann mit den Erfahrungen, die sie *wegen* ihrem Down-Syndrom von der Umwelt manchmal erleben müssen.

22 Spiewak (2009).

An dieser Stelle zitiere ich jedoch eine positive Erfahrung: „Das Wichtigste ist, dass ich mit so tollen Freunden in Kontakt bleiben möchte, weil die alle so nett zu mir sind und so witzig. Das macht Spaß. Ich wünsche Euch allen, dass Ihr auch so gute Freunde habt wie ich. Deine Anna-Lotta Metzendorff“ (2013, per E-Mail gesandt).

### Verschwimmende Grenzen

Es ist für viele nicht immer leicht, mit einem Menschen mit Down-Syndrom in Verbindung zu treten. Als wir im Rahmen der *Ohrenkuss*-Ausgabe „Jenseits von Gut und Böse“ 2005 recherchiert haben, erzählte mir einer der Ansprechpartner der Bonner Presse, dass seine KollegInnen ihm gesagt hätten, dass sie eine seltsame Angst vor diesen Menschen hätten. Sie seien ihnen geradezu unheimlich und sie wüssten einfach nicht, wie sie sich verhalten sollten. Hier liegt also eine Form der Xeno-Phobie – der Angst vor dem Fremden – vor und nicht Fremdenfeindlichkeit. Interessant an dieser Stelle ist die Frage, warum einige Minderheiten als bedrohlich angesehen werden und andere nicht. „Menschen mit Sommersprossen zum Beispiel werden von den Nicht-Sommersprossigen nicht als Minderheit angesehen. Und sie *sind* auch keine Minderheit in unserem Sinne. Warum nicht? Weil eine Minorität nur dann als Minderheit behandelt wird, wenn sie eine wirkliche oder eingebildete Bedrohung für die Majorität darstellt“.<sup>23</sup>

Es gibt also eine (variable) Grenze zwischen den Menschen-Gruppen, die sich verschieben lässt. Im Laufe der letzten fünfzehn Jahre habe ich erkannt, dass es hilfreich ist, wenn sich „beide Seiten“ begegnen können. Gemeinsam etwas zu erleben, zu erarbeiten bedingt einen Akt der Synchronisation, in diesem Fall zum Beispiel zwischen dem Autor mit Down-Syndrom und der Assistenz. Vorstellen muss man sich diese Synchronisierung beziehungsweise intensive Kommunikation wie zwischen Musikern bei einem gemeinsamen Auftritt. Das geht nonverbal ab, es werden andere Wege der Verständigung gewählt. Sie sind nicht besser oder schlechter, aber in diesem Falle passender und effektiver. Auch wer schon einmal in einer Gruppe (ab zwei Personen) einen intensiven kreativen Prozess der Improvisation erlebt hat, kann sich vorstellen, was hier gemeint ist. Menschen mit Down-Syndrom wirken oft als „Katalysator“ durch ihre unvermittelten und unkonventionellen Sichtweisen der Thematik.

<sup>23</sup> Isherwood (1964), zitiert nach der Übersetzung „Der Einzelgänger“ (2009) S.68.

Während einer der letzten Recherchen wurde das Redaktionsteam von Mitarbeitern der *Aktion Mensch* begleitet. Gemeinsam wurde eine Ausstellung in der Bonner Bundeskunst- und Ausstellungshalle besucht. In den letzten Jahren habe ich es absolut wertzuschätzen gelernt, mit dem *Ohrenkuss*-Team etwas gemeinsam (neu) zu entdecken. In diesem Falle: Kleopatra. Die Führung war klar und einladend, besonders hat mir gefallen, dass Uschi Baetz wahnsinnige Nerven hatte und wirklich entspannt blieb bei allen Zwischenfragen (das hätte ich niemals so gekonnt). Jede Anfrage wurde ernst genommen – zum Beispiel als die Autorin Christiane Grieb wissen wollte, ob Kleopatra und Cäsar Götter gewesen seien. Und die Freude darüber, dass bestimmt kein Besucher dieser Ausstellung genau diese Frage gestellt hat! Die einzelnen Exponate werden anders angesehen, wenn man mit einem (einer) *Ohrenkuss* Autor(in) gemeinsam versucht herauszufinden, was eigentlich das Besondere ist. Es beflügelt und überrascht mich immer wieder von neuem, wenn ich sehe, mit welchem anderem Blick auf Details geachtet wird. Es ist einfach ein offener Blick auf die Welt, überraschend und ohne die klassische Vor-Bewertung.<sup>24</sup>

### Die Brücke zwischen den Welten

Der Synchronisationskanal, die „Möglichkeit des Verstehens“, ist aus *Ohrenkuss*-Sicht die *Kunst*. Wir meinen, dass der offensive, kreative und selbstbewusste Weg der richtige ist, um mit Menschen ins Gespräch zu kommen, die noch kein zeitgemäßes Bild des Menschen mit Down-Syndrom haben. (Das gilt wahrscheinlich für jede Gruppe, die von der zahlenmäßigen Mehrheit der Bevölkerung als Minderheit definiert und oft auch diskriminiert wird.) Das attraktive „künstlerische Happening“ und „das gemeinsame Arbeiten und Verstehen“ bilden dabei die Brücke.

Die Kunst ist ein potentieller Ort radikalen und provokativen Umdenkens. Denn „was wir uns nicht vorstellen können, wird auch nie geschehen“ (bell hooks, 1997).<sup>25</sup> Dieses Zitat hat mich 15 Jahre lang geleitet und begleitet. In dieser Zeit habe ich gelernt: Was ich mir vorstellen kann, kann durchaus auch geschehen. Jeder Mensch gestaltet seine

<sup>24</sup> <http://ohrenkuss.de/ohrenkuss-besucht-kleopatra/>

<sup>25</sup> hooks (1997).

eigene Realität – und auch die seiner Umgebung. Durch das eigene Handeln, durch die innere Haltung zu den Dingen, durch das Maß der Neugierde auf Neues und durch den Mut, Vielfalt einzufordern.

In einem Beitrag von Cara Wuchold geht es um den „Perspektivwechsel.“ Sie schreibt dazu: „Gerade der ist jedoch entscheidend, wenn sich Wertmaßstäbe und Beurteilungskriterien im Theater, im Tanz, in der Gesellschaft ändern sollen. Darin liegt auch ein häufiges Missverständnis von Inklusionsgegnern, die nicht bereit sind, an bestehenden Normen zu rütteln. Es geht um die Überwindung von Kategorisierungen, die den Fokus auf vermeintliche Defizite legen. Um Bereicherung, nicht um Anpassung.“<sup>26</sup> Im Rahmen des langsamen Perspektivwechsels wurde 2013 der Alfred-Kerr-Preis an Julia Häusermann, eine junge Schweizer Schauspielerin mit Down-Syndrom, verliehen. Die Laudatio hielt Thomas Thieme, hier ein Auszug: „Ich habe mich entschieden. Für eine 21-jährige Schauspielerin vom HORA Theater aus Zürich, auch inmitten eines außerordentlichen Kollektivs von Schauspielern, deren Direktheit und Hingabe einzigartig war. Und meine Kriterien – ich hatte ja ein paar – gingen den Bach runter. Wenn der Saint-Exupéry-Satz, dass man nur mit dem Herzen gut sieht, nicht 1000mal missbraucht worden wäre, müsste ich ihn jetzt bringen. Da sah ich plötzlich den Nachwuchs, die Zukunft: Ganz selbstvergessen, von anarchischem Humor, stiller Aggressivität und so unendlich traurig. Von immenser Kraft und beängstigender Zartheit, ganz weich und auch wie ein Muskel. Jede Bühnensekunde beschäftigt: mit ihrem Spiel, mit ihrer Wut, mit sich, mit der Liebe zu dem Riesen, der neben ihr sitzt. Existenz im Augenblick. Schwermut und Übermut zugleich. Und diese Verlorenheit. Keine Chance, ihr auf irgendeine Technik, eine gesetzte Pointe zu kommen. Kein virtuosos Auftrumpfen und vor allem kein Buhlen um die Aufmerksamkeit und Liebe des Publikums.“<sup>27</sup>

### Meine Freiheit ist auch Deine Freiheit

Motor in all den Jahren meiner Arbeit war, erstens, die Klarheit, dass es mich persönlich sehr wohl betrifft, wenn ein anderer Mensch in seiner Freiheit eingeschränkt wird.

<sup>26</sup> Wuchold (2013).

<sup>27</sup> Thieme (2013).

„Freiheit ist niemals nur meine, sondern schließt auch das Interesse an der Freiheit des anderen mit ein“ (Wolfgang Huber, 2013). Und weiter: „... dass alle Menschen, unabhängig von ihrer sexuellen Orientierung [oder: ihrem Geschlecht/der Anzahl ihrer Chromosomen], in ihrer Würde zu achten sind.“<sup>28</sup>

Und mir war immer klar, dass es, zweitens, ein großer qualitativer Verlust ist, wenn die Gesellschaft auf Bereicherung verzichtet.

„I think that people with Down syndrome are wonderfully creative and imaginative. It is very important that they be given the opportunity to express themselves. Sometimes, as with my brother, they may need an „interpreter“ or „art dealer“ to bridge the gap between them and the mainstream. But once the connection is made, it is powerful.“<sup>29</sup> Mark Zimmerman hat einen Facebook-Blog über das Leben mit seinem älteren Bruder Stephen Zimmerman (mit 47 Chromosomen) geführt. Weil der so erfolgreich angenommen wurde, hat er daraus ein Buch zusammengestellt.

Anlässlich des zehnjährigen Bestehens erschien das *Ohrenkuss* Wörterbuch und erhielt den Designpreis Deutschland 2011. Hier ein Auszug der Jury-Begründung: „Jedes Zitat ist eine Ohrfeige für uns arrogante, vorurteilsinfizierte Menschen. Denn dort wird mit klarem Kopf und klaren einfachen Worten bewiesen, wie falsch wir liegen, wenn wir diese Menschen als ‚Behinderte‘ bezeichnen.“ Und weiter: „Die Jury war einstimmig und ohne Diskussion der Meinung, dass dieses Buch auch so wertvoll ist, weil es durch seine stille Gestaltung und kluge Fotografie nicht übertreibt und damit der Sache enorm dient.“ Die unabhängige Jury aus Vertretern von Industrie, Hochschule, Design und Medien zeichnete das Buch mit Silber im Bereich Kommunikationsdesign aus.

Klarer Leitgedanke der UN-Behindertenkonvention ist die volle gesellschaftliche Teilhabe (Inklusion) verbunden mit der Achtung der Autonomie und der sozialen Wertschätzung behinderter Menschen. Behinderung wird darin nicht von vornherein als negativ bewertet, sondern als normaler Bestandteil des menschlichen Lebens und menschlicher Gesellschaft bejaht und als Quelle kultureller Bereicherung angesehen. Das heißt, Behinderung wird nicht als Beeinträchtigung eines Indivi-

<sup>28</sup> Huber (2013 a und b).

<sup>29</sup> Mark Zimmerman, 2013; Auszug aus einem persönlichen Brief an die Autorin.

duums betrachtet, die es zu „behandeln“ gilt. Es werden vielmehr die Wechselwirkungen zwischen Beeinträchtigungen bei einzelnen und den unterschiedlichen Barrieren, die ihrer Teilhabe am gesellschaftlichen Leben entgegenstehen, in den Blick genommen. Behinderung ist danach kein individuell zu lösendes Problem, sondern die Gesellschaft ist so zu gestalten, dass möglichst alle umfassend an ihr teilhaben können.

Das Magazin *Ohrenkuss* feiert 2013 das fünfzehnjährige Bestehen. Wir haben miteinander lernen können, dass die Dinge ihre Zeit brauchen, bis sie geschehen können. Gute Beispiele sind der Beitrag in Politik und Zeitgeschichte (2010)<sup>30</sup> und auch die Kooperation mit Quarks & Co (2012)<sup>31</sup>, das alles hätte es 1998 noch nicht geben können. Der eigentliche Erfolg des *Ohrenkuss*-Projektes ist, dass das heute möglich ist – und auch geschieht.

#### Zusammenfassung

Viele Personen mit dem Down-Syndrom können das Lesen und Schreiben erlernen. Sie „leiden“ nicht daran, dass sie Down-Syndrom haben, sondern daran, wie man sie ansieht und nicht erkennt. Sie können ihre (oft schwierige) Lage sehr wohl erkennen. Sie haben ein Bewusstsein und reflektieren gesellschaftliche Zusammenhänge. Sie sind Teil unserer Bevölkerung und sie leisten ihren bereichernden (kulturellen) Beitrag. Das zu erkennen, ertragen, respektieren und ermöglichen, braucht Mut und Zeit.

<sup>30</sup> De Bragança (2010).

<sup>31</sup> [http://www1.wdr.de/mediathek/video/sendungen/quarks\\_und\\_co/videoquarkscoolenmitdemdownsyndrom100.html](http://www1.wdr.de/mediathek/video/sendungen/quarks_und_co/videoquarkscoolenmitdemdownsyndrom100.html)

## Diskussion

**Propping:** Frau de Bragança, ich nehme an, dass Jugendliche oder Kinder mit Down-Syndrom eine andere Person mit Down-Syndrom als mit dem gleichen Phänomen behaftet erkennen. Ist das richtig?

**De Bragança:** Das ist eine spannende Frage und deshalb wollten wir das natürlich einmal ausprobieren. Der wissenschaftliche Blick lässt mich da nicht ganz los. Wenn jemand sich bewirbt bei der Redaktion, muss als Beweis ein Foto mitgeschickt werden, damit ich sehe, dass die Person wirklich Down-Syndrom hat. Und wenn das Bild rumgeht, dann geht es einigen meiner Kollegen wirklich so, dass sie denken, die Person kenne ich doch, den habe ich schon einmal gesehen. Dann erkläre ich, dass das daran liegt, dass die Person Ähnlichkeit hat mit Menschen, die sie kennen. Von der Bundeszentrale für politische Bildung haben wir einmal die Anfrage bekommen, für eine Sonderausgabe zum Thema Behinderung einen Artikel über das Down-Syndrom zu schreiben. Und dann habe ich unsere ganzen Autoren, wir haben 18 Kollegen im Rheinland, die sich in Bonn treffen und noch einmal 40 bis 50 Kollegen im deutschsprachigen Raum, gefragt, wie man denn einen Menschen mit Down-Syndrom erkennt? Das interessierte mich dann.

**Michael Häger sagt:** „Man kann beim *Ohrenkuss* mitarbeiten, dann hat man das Down-Syndrom.“

**Peter Rüttimann aus der Schweiz sagt:** „Ich habe japanisch-chinesische Augen.“

**Markus Hamm sagt:** „Ich würde es sicher gar nicht merken, wenn nicht andere davon sprechen würden.“

**Anna-Maria Schomburg sagt:** „Ich brauche etwas mehr Unterstützung als andere.“

**Anja Nitsche sagt:** „Ich kann keine Reise organisieren, ich kann nicht selbstständig kochen, ich habe Schwierigkeiten in Sachen Geld.“



**Christiane Grieb:** „*Ich bin nicht so schnell wie normale Menschen.*“

**Herr Häger noch einmal:** „*Können manchmal (also andere) nicht so gut reden, sind meistens zu langsam und sehen sich oft ähnlich.*“

**Und Andrea Wicke hat beobachtet:** „*Große Zunge und schräg gestellte Augen.*“

Und über die Besonderheiten des Down-Syndroms:

**Julia Bergmann sagt,** „*dass sie [aufgrund des Behindertenausweises] günstiger in Musicals kommen.*“

„*Sie sind intelligent und haben ein gutes Gedächtnis, sie sind begabt in sich*“, sagt **Christiane Grieb.**

„*Diese Menschen sind von Geburt an geistig behindert, einer mehr und einer weniger*“, sagt **Claudia Feig.**

**Und Anna-Maria Schomburg wieder:** „*Sie haben eine Zelle mehr, als 37, als 36 Zellen als andere und haben etwas mehr Probleme als andere auf ganz unterschiedliche Weise, manche mit dem Sprechen, manche mit dem Schreiben.*“

Also, man kann sehen, dass sie das schon erfassen. Leider herausgefallen ist, da ich die Texte nicht zusammengestellt habe, dass einer beobachtet hat:

„*Die können oft nicht Fahrrad fahren.*“

**Propping:** Und wie sieht es aus, wenn Sie ihnen eine Serie von Bildern vorlegen, manche davon mit Down-Syndrom oder vielleicht mit anderen Formen von Behinderungen, andere ohne?

**De Bragança:** Ja, sie würden das Down-Syndrom erkennen. Interessanterweise müsste ich vorher ganz klar machen, dass es darum geht, ob sie jemanden mit Down-Syndrom erkennen können. Denn würde

ich einfach nur Bilder zeigen, würden die Männer sich äußern über die Schönheit der Frauen, unabhängig davon, ob sie ein Handicap haben oder nicht. Das heißt, sie schauen erst einmal auf den Menschen, den sie sehen und die Merkmale, die sie interessant finden. Wenn ich aber sagen würde, es geht jetzt um das Down-Syndrom, dann würden sie es in der Regel erkennen. Es gibt natürlich immer ein paar Menschen, bei denen man es nicht gut sieht, das geht aber uns allen so.

**Schnitzer-Ungefug:** Wer ist der Adressat dieser Zeitschrift, wer liest sie?

**De Bragança:** Unser *Ohrenkuss* hat 3.000 Abonnenten. Und davon finanzieren wir auch das Projekt. Wir sind frei von Werbung und frei von einem Träger, das fördert unsere Unabhängigkeit. Und ehrlich gesagt glaube ich, dass außer den Autoren und ein paar versprengten Leuten mit Down-Syndrom, keine Leute mit Down-Syndrom den *Ohrenkuss* lesen, weil es ihnen zu elitär ist. Sie lesen lieber, das haben wir auch gefragt, *Hörzu, Bravo, Kicker*, also all solche interessanten Dinge, die auch andere Menschen gerne lesen. Viele Abonnenten haben einen Verwandten oder Bekannten mit Down-Syndrom. Dann haben wir viele Ärzte, und sogar, was meine spezielle Lieblingsgruppe ist, Gynäkologen, die den *Ohrenkuss* abonnieren. Es gibt eine Praxis, die hat zehn Exemplare abonniert und legt sie vielleicht im Wartezimmer aus. Viele Fotografen, Gestalter, Texter, PR-Leute und Germanisten lesen den *Ohrenkuss* gerne und haben das Magazin abonniert. Und es gibt noch eine Gruppe von freilaufenden Fans, ich weiß nicht, wie groß sie ist, aber relativ groß, die sind irgendwie zu uns gekommen, ohne den geringsten Bezug zum Down-Syndrom zu haben. Es ist natürlich immer total interessant, wie die Leser zu uns kommen. Und das versuchen wir auch herauszufinden. Über das Internet, über Filme oder über Facebook, da haben wir etwa 2.500 (jetzt 3.500) Fans. Das sind Menschen im Alter zwischen 15 und Mitte 30, die in der Regel mit Behinderung gar nichts zu tun haben, das ist die für uns interessanteste Gruppe.

**Schott:** Ich könnte mir vorstellen, dass so ein *Ohrenkuss*-Exemplar, was die Texte betrifft, für literarisch und auch künstlerisch Interessierte, die gerne einmal etwas anderes lesen, attraktiv ist. Ich selbst habe auch schon verschiedene Lesungen erlebt und es spricht ein ästhetisches Gefühl an. Insbesondere, wenn ich an die Ausstellung im Kunstforum in Bonn denke, die unter anderem großflächige, packende Bilder zeigte. Das hat dann primär nichts mehr mit Behinderung zu tun.

**Taupitz:** Könnten Sie etwas zur Bedeutung des Namens des Projekts *Ohrenkuss* sagen?

**De Bragança:** Schön, dass Sie fragen, das ist immer meine Lieblingsfrage. Und jetzt darf ich sie ausnahmsweise auch einmal selber beantworten, sonst machen das die Kollegen. Wir haben einen Namen gesucht, denn am Anfang hatten wir nur den Arbeitstitel „die Zeitung“. Als wir den Namen suchten, saßen wir im Café und der Kollege Michael Häger, den ich eben schon zweifach zitiert habe, saß links von mir und schlief ein bei der Diskussion, so, wie es uns heute Nachmittag auch für Sekunden ging, aber er hatte das Glück, einen Kaffee zu haben und ein Eis, und danach war er wieder da und wandte sich mir zu und küsste mich aufs Ohr. Ein gegenüber sitzender Mensch sagte dann: „Ohrenkuss, da rein, da raus.“ Und eine Dritte erklärte: „Klar, ganz viel geht da rein, da raus am Tag und nur, was im Kopf drin bleibt, ist wichtig und das ist ein Ohrenkuss.“ Und in den Sekunden wusste ich, das ist so und deshalb heißt das Magazin auch „Ohrenkuss, da rein, da raus“. Und das wird auch nicht ins Englische übersetzt, damit dieses Wort irgendwann wie *Kindergarten* ein Begriff wird für wichtige Sachen, die hängen bleiben.

**Duttge:** Vielen Dank für diese eindrucksvolle Vorführung. Ich verstehe Ihre Präsentation so, dass es Ihnen vor allem auch um den Unterschied zwischen Selbstwahrnehmung und Fremdwahrnehmung geht. Da würde mich, was die Selbstwahrnehmung betrifft, interessieren, ob Sie so etwas wie eine repräsentative Einschätzung formulieren könnten? Theoretisch gibt es ja, wenn ich mich in einen Menschen mit Trisomie 21 einzufühlen versuche, aus dessen Innenperspektive sozusagen drei Möglichkeiten, wie ich die Welt oder mein Verhältnis zu dieser Welt wahrnehme. Erste Möglichkeit: Ich entdecke keinen Unterschied. Zweite Möglichkeit: Ich entdecke eine Andersartigkeit, und schließlich die dritte Möglichkeit: Ich bewerte diese Andersartigkeit auch, und da eröffnen sich dann wieder zwei Möglichkeiten, die Bewertung ist positiv oder negativ. In Ihrer Präsentation gab es unterschiedliche Facetten hierzu, einmal hieß es auf die Frage: „Wie siehst du dich?“ – „Ich gefalle mir!“ Das ist eine ziemlich überraschende Antwort, denn wenn ich mir vorstelle, jemand würde mich auf dieselbe Weise fragen, so könnte ich wohl nicht dieselbe Antwort geben, denn ich würde möglicherweise entdecken, dass ich mir das eine oder andere vielleicht doch anders wünschen würde. Das ist schon eine erstaunlich positive Bewertung. In

den Zitaten, die Sie vorgetragen haben, hieß es einmal aber auch bei der Bewertung von Menschen mit Trisomie 21 untereinander: „Das sind Menschen, die geistig behindert sind.“ Geistige Behinderung besitzt die deutliche Konnotation eines Defizits, das ist eine klar negative Bewertung. Und daher habe ich jetzt ein ganz unterschiedliches Bild nach Ihrer Präsentation. Und mir ist natürlich klar, dass alle Menschen unterschiedliche subjektive Haltungen/Einstellungen haben, aber gibt es so etwas wie eine generelle Richtung, die man vielleicht feststellen kann?

**De Bragança:** Es hängt von verschiedenen Sachen ab. Einmal ist es richtig, dass die Kollegen es so anders als wir sähen, wenn wir hier rumfragten. Dann hängt es, meiner Beobachtung der letzten 15 Jahre nach, vom Alter ab. Ich habe mir viele Gedanken gemacht. Und, das sage ich jetzt einmal so ungeschützt, ich glaube, dass viele meiner Kollegen relativ ähnlich wären, wenn sie kein Down-Syndrom hätten. Und ich kann mir in guten Momenten inzwischen sogar jeden von ihnen mit Down-Syndrom vorstellen. Das Down-Syndrom macht nur ein paar Prozent des Menschen aus.

**Nippert:** Ich wollte nur wissen, ob Frau von Schönfeld die Stelle in der Dialyse-Klinik bekommen hat? [bezieht sich auf den Filmbeitrag von Quarks & Co]

**De Bragança:** Ja, sie hat die Stelle bekommen. Sie ist jetzt, glaube ich, in der Probezeit. Wir waren vor Kurzem auf einer Lesung am Bodensee und auf der Rückfahrt im Zug wurde sie angesprochen, weil die Menschen sie erkannt haben, weil sie immer dieses Mützchen aufhat. In dieser Ausgabe hier sehen Sie sie vorne mit wilder Perücke, am Ende hat sie das Foto auch freigegeben, auf dem sie keine Mütze trägt. Sie hat wenige Haare, fand das aber in Ordnung. Sie ist einfach eine sehr selbstbewusste junge Frau. Und an dieser Mütze erkennt man sie immer.

**Cremer:** Wenn diese junge Frau hier Krankenschwester werden will, und ich mir jetzt vorstelle, ich wäre schwer krank und sie wäre diejenige, die mir meine Medikamente austeilt, hätte ich doch etwas Bedenken. Wenn man das Leben unter der Perspektive der persönlichen Kompetenz dieser jungen Frau in einer anständigen, aber auch realistischen Weise zu sehen versucht, frage ich mich, wo die Grenzen dieser Kompetenz liegen? Diese Frage stellt sich ja bei jedem Menschen. Ich habe es nicht selbst erlebt, aber einen Film gesehen über Erwachsene mit Down-Syndrom. Eine junge Frau spricht über ihre Behinderung und bricht in Tränen aus.

Ein junger Mann tröstet sie. Das hat mich sehr berührt. Im Unterricht, ich weiß nicht woher ich das übernommen habe, habe ich immer versucht, die so genannte Defizitperspektive einer Kompetenzperspektive gegenüberzustellen. Wenn man eine Diagnose stellen will, dann schaut man erst einmal hin, was man alles an Abweichungen, an Defiziten sehen kann, das ist eine Frage der Diagnosestellung. Aber der Mensch ist ja nicht einfach etwas Defizitäres. Nach der Diagnose geht es darum, welche Folgen das für seine Kompetenzen hat und was nötig ist, damit er diese Kompetenzen entfalten kann. Das verstehe ich unter Kompetenzperspektive. Was ich Sie jetzt eigentlich fragen wollte, was ich schwierig finde: Haben Eltern von Kindern mit Down-Syndrom, Erwachsene mit Down-Syndrom, Fachleute, die sich mit diesem Syndrom beschäftigen, eine realistische Einschätzung, was die Kompetenzperspektive tatsächlich hergibt? Es gibt ja auch hier ein enorm weites Feld von unterschiedlichen Begabungen. Es gibt sehr Begabte mit Down-Syndrom, die Sachen können, die andere nicht können. Ich versuche das Problem, um das es bei der Einschätzung einer Kompetenzperspektive im Rahmen einer Lebensberatung durch Fachleute geht, an einem anderen Beispiel zu verdeutlichen. Ich war bei einer Diskussion dabei, da ging es um einen jungen Mann, der ein Asperger-Syndrom hatte und sich nach einem erfolgreichen Sprachstudium dazu entschied, Lehrer zu werden. Wenn ein Mensch Schwierigkeiten hat, sich in andere hineinzusetzen, frage ich mich, ob ich ihn gerne als Lehrer für meine Kinder haben wollte. Die Psychologen, die diesen jungen Mann geschätzt und gefördert haben, haben sauer darauf reagiert, dass ich mit meinen Bedenken die persönliche Kompetenzperspektive ihres Schützlings infrage gestellt habe.

**De Bragança:** Ja, danke. Was Sie eingangs sagten: „nicht den Blick auf das Defizit, sondern auf die Kompetenz richten“, das hat mich die ganzen Jahre und auch heute noch beschäftigt: Ob es etwas gibt, was Menschen mit Down-Syndrom sogar besser können als wir? Da komme ich vielleicht nachher noch darauf zurück. Aber zu dem Beispiel, das Sie schilderten, von dem jungen Mann der Lehrer werden wollte: Viele solche Situationen kenne ich auch und würde so etwas bei uns aufkommen, würde ich es so verstehen, dass dieser junge Mann sein Wissen anderen Menschen mitteilen möchte. Dann würde ich versuchen herauszufinden, was er genau meint, und mir nicht gleich den Grundschullehrer meiner Tochter vorstellen. Stattdessen hätte ich spontan die Idee, dass dieser Mensch

vielleicht zum Beispiel Informatik an einer Fernuniversität lehren könnte. Man findet immer einen Weg. Und Frau von Schönfeld fand das einfach toll, mit Patienten in Kontakt zu sein und bestimmte Sachen zu machen, die ihren Möglichkeiten entsprechen und darauf wurde auch geachtet. Ich weiß noch, wie ich vor vielen Jahren sehr beeindruckt war, dass in Italien und anderen Ländern, die nicht so wohlhabend sind wie die Bundesrepublik, viele Sachen ganz anders gelöst werden. Damals erzählte mir jemand von einer Dame mit Down-Syndrom, die auf einer Säuglingsintensivstation arbeitete, und ich wusste auch genau warum. Wenn ich zehnmal am Tag in die Zimmer gehen müsste, um etwas abzulesen, dann würde ich zwischendurch Kaffee trinken gehen und mir irgendeinen Wert ausdenken und die Kurve so weiterführen. Die Menschen mit Down-Syndrom sind aber so ehrlich: Sie würden das nicht machen, weil sie es erstens nicht richtig finden und es zweitens auch gar nicht könnten. Da kann man sich vollkommen darauf verlassen. Wenn wir eine Lesung haben, machen meine Kollegen den Kassentisch. Sie machen das korrekt. Der eine Kollege, Herr Göpel, ist Hausmeisterhelfer. Wenn Sie ihm den Schlüssel geben, ist er wie in *Fort Knox* gesichert. Man findet heraus: Was können sie? In welchem Bereich ist jemand kompetent, wo ist er zuverlässig? Und ich weiß auch, wen ich nicht an die Theke stelle, um Bier zu zapfen, weil dann meine Kasse hinterher nicht stimmt, und zwar nicht wegen des Geldes, sondern wegen des Biers. Das wissen Sie aber auch bei jedem hier, wenn Sie die Person besser kennen. Und es gibt immer eine Lösung mithilfe einer Überleitung, einer Brücke. Vielleicht wollten Sie darauf hinaus, dass es manchmal etwas unrealistische Vorstellungen gibt, aber das liegt am eingeschränkten Bild des Umfeldes. Für alle Situationen gibt es eine Lösung, die für alle Beteiligten gut ist. Man muss nur lange genug warten, auch einmal jemanden fragen und die Phantasie zulassen. Es gibt eine einzige Sache, bei der ich sagen würde, das können meine Kollegen nicht: Vorfahrtsregeln. Man steht an einer Kreuzung mit drei weiteren Autos: Wer darf jetzt zuerst fahren, wer hat Vorfahrt? Da denke ich mir, dass können sie nicht. Und dann erzähle ich das jemandem und sie sagt: „Mein Neffe, der lebt in Dubai und der fährt Auto.“ Aber das sind riesige Straßen und vielleicht nicht solche Kreuzungen. Das ist aber momentan auch das einzige, von dem ich sicher weiß, dass ein Wunsch von ihnen nicht erfüllt werden kann, denn es sagt auch niemand, er möchte Luft-hansa-Pilot werden. Aber einen Führerschein hätten viele gerne.

**Nöthen:** Ich wollte einen Aspekt ansprechen, warum dieses Projekt, und das ist vielleicht beispielhaft für viele Projekte, im Kontext dieser Diskussion, die wir heute geführt haben, so relevant ist. Wenn man 30 bis 40 Jahre zurückblickt, da wurde eine genetische Diagnostik in der Regel kurzschlussartig begründet mit dem Leiden der Betroffenen in einer ganz paternalistischen Art und Weise, ohne die Betroffenen selber zu fragen. Und da ist Dein Projekt ein wunderbares Beispiel, finde ich, wie eine Innensicht ermöglicht wird und man diesen „Kurzschluss“ nicht mehr einfach ziehen kann. Und das war auch immer relevant für die humangenetische Beratung. Wenn eine Trisomie 21 vorgeburtlich diagnostiziert wird, dann haben die Eltern häufig das Bedürfnis, das so begründen zu können. Ich habe dann in der Beratung immer gesagt, dass die Innensicht der Personen durchaus sehr positiv ist. Wenn man Glück messen würde, nicht Kompetenz – denn das ist auch wieder eine sehr spezifische Sicht, was jemand intellektuell kann – dann sind Menschen mit Down-Syndrom wahrscheinlich im Durchschnitt sogar glücklicher, wenn man sie mit der Restpopulation vergleicht. Darüber kann man es also überhaupt nicht begründen. Da sollte man ehrlich sein in der Situation. Und solche Projekte haben den Blick geweitet. Ich denke, bei allen Diskussionen, die wir über genetische Diagnostik und Sinnhaftigkeit oder Ausweitung usw. führen, muss man das immer im Blick haben.

**De Bragança:** Das stimmt. Dazu möchte ich Ihnen, weil das hier eine offene Situation ist, eine Geschichte erzählen, die mich sehr beeindruckt hat. Vor vielen Jahren war ich auf einer Tagung und habe eine Frau mit Down-Syndrom aus Tschechien mit ihrem Mann kennengelernt. Der Mann hat kein Down-Syndrom, die beiden haben sich im Chor kennengelernt. Er hat, glaube ich, an einer Tankstelle gearbeitet und sie als Reinigungskraft. Sie hatten damals eine gemeinsame dreijährige Tochter ohne Down-Syndrom. Und sie wurde dann von ganz vielen Presseleuten befragt mit einer Impertinenz, die der Bild-Zeitung hier entspricht, ob sie eine Pränataldiagnostik gemacht habe, und diese Frau, das war auch eine sehr Kluge, sagte: Ja, selbstverständlich. Sie hat die Pränataldiagnostik sogar dreimal durchführen lassen, beim dritten Mal hat sie das Kind bekommen, die beiden anderen Male einen Abbruch machen lassen. Und das fanden alle empörend. Da sagte sie: „Moment mal, ihr alle macht Pränataldiagnostik und ich bin diejenige, die weiß, warum sie es macht. Ich wurde so mies behandelt, das wollte ich so nicht für mein Kind.“ Das fand ich unglaublich souverän.

**Schott:** Ich will kurz aus medizinhistorischer Sicht erzählen, wie das war, als ich Medizin studiert habe. Ich habe noch die Lehrbücher von damals im Kopf, ich weiß nicht, ob es die heute noch gibt. Da wurden Menschen mit Down-Syndrom nackt gezeigt, wie Sträflinge, und wir mussten 5 bis 10 Merkmale aufzählen, woran man sie erkennt. Das einfachste sei, hieß es, nach der Vierfingerfurche zu fragen, das wäre schon ein Hinweis. Das war der Blick der Medizin auf das Down-Syndrom als eine sozusagen geschlossene Gruppe einer bestimmten Krankheit, die es zu identifizieren galt. Und wenn man es diagnostiziert hatte, dann konnte man am Herzen operieren usw. Was aber nicht gelehrt wurde, das war das, was der alte Down [John Langdon-Down (1828 – 1896), Erstbeschreiber des nach ihm benannten Syndroms] schon gemacht hatte, nämlich den einzelnen Menschen zu betrachten. Das ist übrigens, nebenbei gesagt, sehr beeindruckend, was für Bilder Down um 1870 von seinen Patienten gemacht hat: Sie heben nicht die körperlichen Defizite hervor, sondern bilden die Menschen im Sonntagsanzug ab. Er ist daher auch für uns heute noch ein gewisses Vorbild. Aber, was ganz entscheidend ist und Ihre Arbeit ausmacht, was mich auch immer wieder sehr beeindruckt hat und auch weiterhin beeindruckt, ist die Auflösung des stratifizierenden Blicks: zu sehen, dass sie Individuen sind, und zwar nicht, weil wir das so definieren, sondern weil die Erfahrung es zeigt. So wie Sie sogar sagen, dass Sie sich uns alle auch mit Down-Syndrom vorstellen können. Das ist so wichtig, nicht nur bezogen auf eine Behinderung, sondern überhaupt für das menschliche Zusammenleben. Da wird viel Unrecht damit gerechtfertigt, dass man sagt: „Jemand, der ‚normale‘ Werte hat, muss deshalb bestimmte Leistungen erbringen“. Das wollte ich anmerken als etwas, was aus meiner Sicht sehr wichtig ist und auch mit Menschenwürde zu tun hat. Und Sie [Katja de Bragança] idealisieren nichts, haben aber auch keine paralympische Idee, die das leistungsorientierte Wettbewerbsdenken der „normalen“ Welt auf die Welt der Behinderten überträgt, sondern eher eine individuelle Herangehensweise und die Erwartung, dass für jeden Einzelnen das Passende zu finden ist.

**De Bragança:** Das mit der Leistungswelt stimmt so nicht. Jeder Journalist, der zu uns kommt, ist danach völlig fertig und sagt, dass er es nicht kenne, zweieinhalb Stunden so konzentriert zu arbeiten. Da wird Pause gemacht, geredet, abgelenkt. Meine Kollegen sagen, sie können

deshalb so konzentriert arbeiten, weil sie normalerweise intellektuell völlig unterfordert sind. Die wollen gefordert werden und erwarten, dass man auch Ansprüche an sie stellt.

Und zu dem Thema der Bilder, das Sie ansprachen: Wir haben eine Ausgabe zum Thema Mode gemacht, weil man, einmal abgesehen von Vierfingerfurchen und Pott-Schnitt, einen Menschen mit Down-Syndrom schon von hinten an der Kleidung erkennt. Und ich wollte daher den Moment erleben, dass jemand unser Magazin durchblättert und denkt, warum sehe ich nicht so gut aus. Der Modefotograf Mathias Bothor hat die Bilder damals gemacht. Im Zuge dieser schönen Geschichten, die man erlebt hat, haben wir auch die Ausgabe „Weil ich das kann“ gemacht. Denn ich kann mich noch gut an eine Beratungssituation erinnern, bei der eine Familie mit ihrem fünfjährigen Sohn mit Down-Syndrom kam und erzählte, wie der mitteilende Arzt ihnen gesagt hatte: „Stellen Sie sich darauf ein, ihr Sohn wird noch nicht einmal WC lesen können.“ Mit einem Satz hatte er so viel gesagt wie: „Ein Leben lang könnt ihr euch kümmern und der Junge wird noch nicht einmal alleine auf die Toilette gehen können.“ Und da dachte ich mir, fragen wir doch einmal nach, was sie alles können. Und das haben wir in dieser Ausgabe gemacht. Nebenbei sehen Sie noch Abbildungen der Idee, auf den Mars zu ziehen und dort eine Zivilisation zu errichten, denn wir als Team können alles. Auf den Packlisten wurden noch nicht einmal die Damenbinden vergessen. Die Texte in den Magazinen werden übrigens immer von den Menschen mit Down-Syndrom selbst geschrieben und nicht korrigiert, nur am Anfang ein Großbuchstabe und am Ende ein Punkt. Es wird immer erklärt, wie der Text entstanden ist, ob per E-Mail selber gesandt oder diktiert oder per Hand geschrieben. Denn manchmal kommen von einer Person zwei Texte vor, einer mit vielen Fehlern, Hand geschrieben, und einer ohne Fehler, selbstgeschrieben auf dem Computer. Was meinen Sie, woran das liegt? Menschen mit Down-Syndrom sind nicht doof, sie haben die Rechtschreibkorrektur entdeckt. Teilweise schreiben sie ihre Texte erneut ab, weil sie an den Linien die Korrektur erkennen können. Und in dieser Fotostrecke hier haben wir Schafe geschoren, Wolle gemacht und einen Strickkurs besucht. Ich dachte, Männer mit Down-Syndrom können nicht stricken. Aber nein, sie haben einen Strickkurs besucht und dann diesen Pullunder gestrickt, der hier getragen wird. Eine weitere Ausgabe, die ich auch gerne herumgehen lasse, ist „Jen-

seits von Gut und Böse“. Aus demselben Grund habe ich Ihnen auch die „Skandal“-Ausgabe mitgebracht, denn Menschen mit Down-Syndrom werden immer als musikalisch, lieb und freundlich angesehen. Da dachte ich mir, ich mache mal eine Ausgabe, die zeigt, dass sie auch richtig unsympathisch und hässlich aussehen können. Und „Skandal“ ist nur der Anfang, sie ziehen Waffen, schießen und bringen Leute um. Aber in der Ausgabe „Jenseits von Gut und Böse“ haben wir uns mit dem Begriff des Bösen beschäftigt und waren unter anderem auch in der Gedenkstätte Buchenwald.<sup>32</sup> Wir sind dahin gefahren und nicht nach Hadamar [NS-Tötungsanstalt Hadamar in Mittelhessen, 1941 – 1945 Ermordung von Menschen mit Behinderung] oder so etwas, weil Buchenwald damals ein Arbeitslager war und jeder meiner Kollegen weiß, was es heißt, zu arbeiten. Vorher waren wir im Rahmen eines Austauschs mit der Polizei Bonn beim Schießtraining und es durften nur diejenigen mit nach Weimar kommen, die das Schießtraining absolviert hatten, damit sie wirklich wussten, wie es sich anfühlt, wenn man schießt. Da war die Polizei wirklich sehr kooperativ. Und nebenbei konnten wir der Polizei in den Wochen, in denen wir zusammen gearbeitet haben, die Berührungangst vor dem Down-Syndrom nehmen. Das geben viele Leute nicht zu, dass sie Berührungängste haben. Einer der Polizisten, die zu uns kamen, hat mir nach Tagen erzählt, dass er jedes Mal, wenn er bei uns gewesen war und am nächsten Tag wieder ins Präsidium kam, von den Kollegen gefragt wurde, wie es gewesen sei. Und wir durften auch nicht in das Präsidium, weil er sagte, die hätten Angst vor den „mongolischen Horden“. Ich finde es einen großen Schritt, Angst einzugestehen, weil etwas fremd ist. Das traut man sich doch oft nicht zu sagen. Die Begegnung mit dem *Ohrenkuss* in unseren Lesungen, oder wenn man einen Filmbeitrag sieht, nimmt einem die Angst. Und man traut sich dann auch eher, jemanden zu fragen, ob man helfen kann. Das gilt natürlich auch für alle anderen Behinderungen.

**Schicktanzen:** Wenn man sich entscheidet, eine Zeitung zu machen, ist ja eine Frage, ob es eher um das Künstlerische oder um das Gesellschaftspolitische geht. Und da würde mich interessieren, wie Sie – und auch die anderen Autoren – die Arbeit an der Zeitung einschätzen. Und die zweite Frage wäre, ob es so etwas wie eine Community außerhalb

<sup>32</sup> Wolf (2005).



der der Autoren gibt, die die gesellschaftspolitische Bedeutung eines solchen Projektes sieht, auch wenn Sie sich selbst vielleicht – was ich aber nicht weiß – nicht politisch verstehen. Sie haben vorhin gesagt, Sie glauben, dass es Ihre Unabhängigkeit eher ermöglicht, wenn Sie keine externe Finanzierung haben. Ich möchte Sie trotzdem fragen, da es ja eine wahnsinnige Arbeit und eine Leistung ist, so eine Zeitung auf diesem hohen Niveau aus dem Nichts zu kreieren, ob es nicht doch sinnvoll wäre, Gelder zu bekommen und wenn ja, wie müsste das aussehen?

**De Bragança:** Ja, danke, das sind gute Fragen. Ich beantworte die Letzte zuerst. Wir haben unsere Firmenform jetzt in eine gGmbH geändert, weil ich mich 15 Jahre lang strikt geweigert habe, Spenden anzunehmen. Der Gedankengang bei uns in Deutschland ist folgender: Spende – Down-Syndrom – Lebenshilfe, denen muss man Geld geben, um ihnen zu helfen. Und Sie sehen an dem Magazin, dass man uns überhaupt nicht helfen muss, weil wir die Gedanken und die Ideen als Team ohnehin haben. Was aber nötig ist, ist Assistenz. Ich beschreibe das immer so: Wenn jemand blind ist, braucht er einen Blindenhund, der muss gut ausgebildet sein, und das kostet enorm viel Geld. Und die Assistenzen, die meinem Team helfen, damit sie möglichst autark arbeiten können, kosten auch viel Geld und dafür nehmen wir zukünftig auch gerne Spenden an. Wir freuen uns auch, wenn jemand ein Spezialprojekt fördert oder eine Studie, was wir auch schon hatten. Ich hatte gesagt, Leute mit Down-Syndrom können wissenschaftlich arbeiten und der Stifterverband hat dann die Herausforderung angenommen und diese Studie unterstützt. Und was sehr lustig war: Wir haben damals ein Poster gemacht und es bei Professor Hansmann [früherer Pränataldiagnostiker am Universitätsklinikum Bonn] für eine Tagung eingereicht, auf dem standen natürlich nur Name und Vorname – und wir haben dafür sogar einen Preis bekommen. Leider konnte nur ich zur Preisverleihung kommen, es hätte mich sehr gefreut zu sehen, wie er zum Beispiel Herrn Häger eine Urkunde überreicht. Aber das war natürlich nicht relevant, ob der Autor Down-Syndrom hat oder nicht.

Zu Ihrer ersten Frage: Es ist ganz klar eine politische Positionierung, aber nicht mit Mitteln, die ich nicht sinnvoll finde. Seit 15 Jahren beobachte ich mit Faszination, wie furchtbar politische Arbeit von vielen Gruppen präsentiert wird. Ich bezeichne das mit dem Begriff *Selbstdiskriminierung*. Es sieht so grauenhaft aus, dass ich mich frage, wie diese

Patrick Görres (geb. 1967) und Michael Häger (geb. 1972) während einer Arbeitspause in Berlin Mitte. Görres: „Jeder Möchte Gerne Der Schönste Sein. Dazu Gehört Für die Männer Morgens + Mittags Gut Rasiert zusein, sonst sagen die Partnerien – sonst Küssen die Frauen Nicht mehr. Das ist der Schwachpunkt der Männer.“ Michael Häger würde zum Mars eine Sekretärin und Heringe mitnehmen. Außerdem ist er der Erfinder des Namens „Ohrenkuss ...da rein, da raus“.



Foto: Katja de Bragança



Björn Langenfeld diktiert einen Text über den Künstler Erwin Wurm an seine Assistentin Anne Leichtfuß. Er ist 1975 geboren, arbeitet in einem Hotel und hat sein Leben im Griff: „Ich kann waschen, Wäsche waschen. Ich kann Boden putzen. Zimmer sauber putzen, Staub saugen. Bad putzen. Toilette putzen. Warum ich mache? Besuch.“

Foto: Britt Schilling





Svenja Giesler (vorne) und Christiane Grieb (hinten) schreiben Texte in einer Ausstellung der Gedenkstätte Buchenwald, Weimar.

Johanna von Schönfeld ist 1990 geboren, arbeitet in einer Dialyseklinik und lernt nebenbei italienisch. Sie ist eine intelligente und ehrgeizige Frau, liebt es bei Ohrenkuss-Lesungen auf der Bühne zu stehen und pflegt eine Brieffreundschaft mit einem ihr bisher noch unbekanntem Mann in Berlin.



Nach dem Fotoshooting für die Herbstausgabe 2013 zum Thema „Superkräfte“.

Für die Ohrenkuss-Ausgabe „Du bist ein Mensch“ (2010) wurde die Fotostrecke in der Erwin Wurm Ausstellung „Liquid Reality“ im Kunstmuseum Bonn erstellt. In dem interaktiven Raum wurde den Wünschen des Künstlers gefolgt: „Bitte sich auf den Boden legen und die grünen Tennisbälle unter den Körper legen, bitte hinstellen mit dieser Tasche auf dem Kopf, bitte mit den Gummibändern die Nationalhymne musizieren, bitte diesen Karton mit dem Bauch elegant an die Wand schieben, bitte auch noch den Kopf aufs Rollbrett legen und mit ihm auch noch eine WC-Ente balancieren...“



Daniel Rauers ist 1992 geboren und Bayern München Fan. Er möchte bald gerne von Bonn nach Köln ziehen, seit einiger Zeit arbeitet er dort schon in einem Kulturcafé. Seine Gedanken diktiert er während der Redaktionssitzungen und er liebt es, ein Held zu sein.

Das Ohrenkuss-Team und Mitarbeiter der Aktion Mensch in der Kleopatra Ausstellung, Bonn. Christiane Grieb diktiert einen Text über den (romantischen?!) Tod Kleopatras an die Autorin dieses Beitrages: „Wie kam Kleopatra sich auf die Schliche, sich das Leben zu nehmen? Sie hat gedacht, sie würde weiterleben.“ Mehr zu Kleopatra: <http://ohrenkuss.de/ohrenkuss-besucht-kleopatra/>





2005 reiste das Ohrenkuss-Team aus Recherchegründen in die Mongolei, um zu überprüfen, ob es stimmt, dass Menschen mit Down-Syndrom aussehen wie die Bewohner der Mongolei.



Foto: Katja de Bragomca

Marley Thelen ist 1992 geboren, steht auf Pietro Lombardi, schreibt gerne SMS und mag Bäume, nicht aber Umweltverschmutzung und die FDP. Hier zieht sie sich gerade ihre geflügelten Schuhe für das Fotoshooting der Ohrenkuss-Ausgabe „Superkräfte“ (2013) an.



Foto: Martin Langhorst



Foto: Neel Matzoff

Svenja Giesler (geb. 1980) schreibt Liebesgedichte immer mit der Hand und steht auf Pommes und Gemüsesäfte, während sie das Rauchen und ihre Sehschwäche hasst und bei Bedarf gelegentlich ihre Krallen zeigt, eine ungestörte Dusche jedoch als großen Luxus zu schätzen weiß.

Gruppen denken. Warum sollte irgendjemand das lesen und es auch noch so interessant finden, dass er unbedingt jemanden kennenlernen möchte, der diese Besonderheit oder Behinderung hat? Es ist völlig unattraktiv, mitleiderregend und selbstdegradierend. Ich finde es interessanter, etwas zu machen, bei dem Frau von Schönfeld richtig klasse aussieht. Unsere politische Arbeit machen wir durch unsere Interviews oder indem wir zum Beispiel die *Aktion Mensch* unter Druck setzen, da wir nicht bereit sind, bestimmte Kompromisse einzugehen, aber auch wissen, dass die Dinge ihre Zeit brauchen. Die *Aktion Mensch* hat dadurch in den letzten Jahren vieles von uns gelernt. Wir verfolgen den Ansatz, Dinge ohne Vorwurf, nur durch Überzeugung zu bewegen. Darum machen wir aus Prinzip auch keine Werbung für unser Magazin, nehmen uns aber Zeit für jeden Journalisten, der kommt. Er bekommt alle Zeit, die er haben will – und die ist oft nötig nach so einer Sitzung. Oft brauchen die Journalisten erst einmal ein Bier, weil es ist, als hätten sie gesehen, dass Eisbären klöppeln können. Da hat man erst einmal einen Schock. Sie sind dann aber sehr offen und man redet wirklich drei Stunden und die Artikel, die sie dann schreiben, sind anders. Und mein interner Sport ist natürlich, in jede gute Publikation der Bundesrepublik zu kommen. Und wir waren auch schon fast in allen und so kommunizieren wir. Wer liest die *Süddeutsche Zeitung*, wer liest *Die Zeit*, wer liest die *Bravo*? Wir wollen jeden erreichen. Und zwar nicht dadurch, dass die Menschen denken, sie müssten das lesen, weil die Person Down-Syndrom hat, sondern weil der Journalist über ein bestimmtes Thema berichtet und der Artikel interessant ist. Und der nächste „Sport“, den wir betreiben, ist bei sehr vielen Ausschreibungen mit hochkarätigen Jurys mitzumachen, weil ich weiß, dass sie, auch wenn sie uns den Preis nicht geben, den Antrag in aller Ruhe lesen und einen Kommentar dazu schreiben müssen und das bleibt hängen. Und dadurch haben wir schon über 20 Preise bekommen und ich bin sehr stolz, dass wir für dieses Buch den *German Design Award* bekommen haben aufgrund der tollen Fotos. Ich glaube, dass es wahrscheinlich weltweit keine Sammlung von so guten Bildern wie in dieser Präsentation gibt. Ich finde, dieses Buch passt in jedes Wartezimmer und in jede Bibliothek. Das ist ein Wunsch von mir, etwas wovon ich träume, wobei ich das normalerweise nicht erzähle.

**Schott:** Ihre Anträge werden also nicht nur gelesen, sondern ab und zu auch prämiert.

**De Bragança:** Ja, aber das mit dem Lesen ist ein wichtiger Punkt. Es ist ein Dialog mit den Menschen, die vielleicht in irgendwelchen Gremien sitzen und das auf eine Art, dass sie sich nicht schlecht fühlen dabei. Das finde ich immer wichtig, dass man sich gut fühlt und die Form der politischen Arbeit als für sich sinnvoll erachtet. Obwohl ich mich auch manchmal frage, ob meine Kollegen nicht ignorant sind. Ich lasse da noch nicht locker. Wir haben vor kurzem den *Wahlomat* getestet, weil die Leute von der Bundeszentrale für politische Bildung bei uns waren, die den *Wahlomat* entwickelt haben. Ich weiß nicht, ob Sie den *Wahlomat* schon einmal ausprobiert haben. Es sind 38 Fragen, von denen ich ein Drittel selber nicht verstehe, wie „Braunkohleförderung in NRW“ usw., aber man kann die Fragen dann überspringen, sich nicht dazu äußern oder eine Meinung abgeben. Einige der Kollegen haben vorher gesagt, was sie wählen, andere nicht, weil sie finden, dass es geheim ist. SPD und CDU und sogar die FDP wurden genannt. Und mit dem *Wahlomaten*, den sie dann zusammen mit ihrer Assistenz bearbeitet haben, und die Antworten waren sehr differenziert, kam dasselbe heraus, was sie vorher gewählt haben. Das fand ich sehr faszinierend. Und dann merkte ich wieder bei mir, dass ich vorher, ehrlich gesagt, doch gedacht habe, das wird so nicht funktionieren. Es hat aber funktioniert, weil viele von ihnen sehr informiert sind, wenn das Umfeld es zulässt. Es gab wiederum einen Kollegen, der nicht einmal wusste, dass es Wahlen gibt. Das fand ich total empörend. Ich dachte, was machen die Eltern mit diesem 30-jährigen Mann? Seitdem er 18 ist, darf er wählen. Was machen die Eltern mit dem Brief, wird er ins Altpapier geschmissen? Da war ich kurz empört, habe mich aber entschieden, mich erst einmal nicht aufzuregen, weil es dieses Jahr wieder Wahlen gibt. Ich habe also eine zweite Chance, es herauszufinden.

**Taupitz:** Wir beide haben vorhin über Diskriminierung diskutiert. Und wenn ich Sie richtig verstanden habe, haben Sie gesagt: Auch die individuelle Entscheidung einer Frau für eine Abtreibung ist ein Signal an die Gesellschaft. Das ist vielleicht keine Diskriminierung im juristischen Sinne, geht aber doch in diese Richtung. Dann haben Sie aber vorhin diese Episode geschildert mit der jungen Mutter, die Pränataldiagnostik in Anspruch genommen hat. Wenn ich Sie richtig verstanden habe, waren Sie, ebenso wie die junge Mutter, über die Reaktion der Journalisten empört. Wenn man jedoch die Entscheidung einer Frau

für Pränataldiagnostik und danach für eine Abtreibung als Signal an die Gesellschaft versteht, letztlich in Richtung Diskriminierung, müsste man dann nicht Verständnis für die Reaktion der Journalisten haben? Dass jemand, der betroffen ist und sich doch gegen Diskriminierung aussprechen müsste, eben aus der Selbstbetroffenheit heraus, nun, wenn auch nicht im juristischen Sinne, selbst diskriminiert?

**De Bragança:** Das sind schon zwei Fragen. Zum einen haben Sie mich missverstanden. Ich meinte vorhin, oder es war mehr eine Frage, ob es eine Signalwirkung hat, wenn ein Schwangerschaftsabbruch beim Down-Syndrom durchgeführt wird. Ich habe nicht gesagt, dass ich selber das nicht richtig finde. Ich respektiere das. Es gibt Menschen, die mir nahe stehen, die diesen Schritt gegangen sind. Und es steht mir nicht zu, darüber zu urteilen. Es ist in Ordnung, denn die Person muss damit leben, was ohnehin schon sehr schwer ist. Ich war fasziniert, dass die Journalisten es anderen Menschen zugestehen, aber dieser Frau nicht. Das war der interessante Punkt. Ich habe mich oft gefragt, macht das einen Unterschied? In den 15 Jahren haben wir noch nie irgendwelche Probleme aufgrund des Down-Syndroms gehabt. Wir scheinen wirklich in so einer ambivalenten Zeit zu leben, in der alle bereitwillig ein Interview mit uns machen wollen, das ist für die etwas ganz Besonderes. Gleichzeitig gibt es Leute, die sagen, es wird schwieriger werden. Aber ich glaube, dass die Entwicklung nicht so eindimensional verläuft wie befürchtet. Ich beobachte, dass meine älteren Kollegen, die Mitte 30, 40, 50 sind und entsprechend ältere Eltern haben, nicht so fit sind wie die jüngeren Kollegen, die bei uns in der Redaktion arbeiten. Und ich glaube, das liegt auch an den Eltern. Wenn wir eine Lesung haben, beobachte ich, dass die Eltern der Jüngeren zur Lesung kommen, aber nicht die Eltern der Älteren. Und als ich fragte, warum, da erklärten sie, dass sie das nicht aushalten, da sie ihr Kind früher am liebsten versteckt hätten und daher jetzt nicht im Publikum sitzen und zusehen können, wie andere klatschen, weil ihr Kind etwas Tolles macht. Eine andere Mutter hat mich jetzt nach 15 Jahren angerufen und gesagt, dass das Foto von ihrem Sohn, welches gerade in der Zeitung erschienen ist, wirklich toll aussieht und sich bedankt. Und ich weiß, dass sie in den ersten Jahren nie wollte, dass sein Bild gezeigt wird. Ich glaube, es ist damals ein Trauma gewesen, ein Kind mit Down-Syndrom zu bekommen. Die jüngeren Eltern, zumindest die, die ich kenne, sind ganz an-

ders, die sind total stolz. Für die ist es ein Kind unter vielen und das hat zufällig auch Down-Syndrom. Das ist eine ganz andere Welt. Und einer dieser jungen Männer mit stolzen Eltern, Paul Spitzack, hat diesen Text geschrieben, den ich Ihnen jetzt vorlesen möchte. Leider haben wir das nicht gefilmt, er hat ihn in einem Rutsch heruntergeschrieben und ich dachte mir, er ist wie ein Politiker, die bekommen am Ende auch immer noch die Kurve, die üblen Dinge einbezogen. Es ging darum, dass Paul Spitzack, er ist jetzt 19, sich vorstellen sollte, er sei ein Gangsterboss. Diese Gabe, sich in andere hineinzusetzen, besitzen nicht viele.

**TEXT: Interview mit dem Boss**

*„Ich, der St. Pauli, der coole Gangster, komm in die Schule und sag erst mal: „Ficken!“ und dann gehe ich in die Klasse und sage nicht „Guten Morgen!“, sage ich „Arsch“ als „Morgen“. Dann kommt ein Dame her, dann sag ich „Ich liebe dich, willst mit mir Sex machen?“ Dann kommt noch ein Dame her, von links, sage ich zu die: „Sexy!“ Dann kommt der Hausmeister, der heisst doof. Dann kommt der Schulrektor, der heisst James Bond. Der macht dumme Affe, macht der. Und dann sagt der Schulrektor: „Ich will mit deine Eltern über dumme Affe reden.“ Und da kommt viele Vögel. Ich sage: „Du dummes Schweinchen.“ Dann gehe ich zu mein Freundin, zu ein ander Freundin. Sag ich: „Ich lieb dich nicht mehr.“ Dann gehe ich zu Obama in USA, zu die Flughafen geh ich. „Arschkarte, mach mal mein Koffer in Flugzeug!“ Dann hat der Obama mich in dritte Weltkrieg geschickt, dann sag ich: „Du Neka!“ Zu Schwarze. Dann kommt alle Leute, umzingelt mich: „Die ist Nazi!“ Und dann sag ich: „Wo ist euer Kapitän?“ Dann sage ich: „Hitler ist dumm!“ Dann kommt ein blutsaugische Hund zu mir. Dann sage ich: „Dumme Hund!“ Und dann gehe ich wieder zu Obama, flieg weiter weg, und da kommt ein Flugzeug, die heisst „Dumme Huhn“. Fliegt in Kasadan, und da kommt eineLeut und sagt zu die: „Du blinde Eule!“ Neunzehn Jahre später ist der Obama und Nazi und Neka und Hitler gestorbet. Und ich hab die Welt erobert und alle Menschen wieder fit mache und wieder heile die Verletzung.“*

Er hat alle Tabubrüche, die sich sonst niemand zu sagen trauen würde, in diesen einen Text gepackt. Ich saß dabei und machte mir doch etwas

Sorgen, ein Journalist einer renommierten Zeitung war ebenfalls dabei. Aber am Ende hat Paul noch die Kurve bekommen. Wie klug er erfasst hat, was man darf und was man nicht darf. Ich war sehr beeindruckt und ich glaube, das kommt wirklich, weil er in einer ganz anderen, offenen Welt aufwächst.

**Schöne-Seifert:** Ich habe gar nicht mehr so viele Fragen, weil Sie ganz viel von dem, was ich noch lernen und wissen wollte, schon beantwortet haben. Ich bin jetzt ganz ambivalent, weil ich Sie vorhin als eine Botschafterin und Brücke aus der Down-Syndrom-Welt beschreiben wollte. Als Sie jedoch erzählten, dass, nach all Ihren Erfahrungen, die uns allen so offenherzig und ehrlich erscheinen, „das Down-Syndrom haben“ oder „nicht haben“ den winzigsten Teil Ihres Eindrucks von Menschen ausmacht, habe ich mir überlegt, dass man gar nicht mehr von der „Down-Syndrom-Welt“ und der „anderen Welt“ reden kann. Das ist eine Hauptbotschaft, die ich jetzt zu verstehen versuche. Trotzdem wollte ich noch fragen, ob Sie nach all Ihren Erfahrungen eine Botschaft haben in Bezug auf die normative gesellschaftliche Handhabung von Pränataldiagnostik mit den neusten Methoden? Haben die 15 Jahre, die Sie dort tätig sind, etwas an Ihrer normativen Einschätzung geändert?

Ich habe noch eine weitere Frage zu dem Beispiel, das eben schon Jochen Taupitz aufgegriffen hat, von der jungen Frau mit Down-Syndrom, die geheiratet hat und selber Pränataldiagnostik in Anspruch genommen hat. Das war deshalb so erschütternd, weil Sie sie so zitieren mussten, dass sie die Glücksdefizite ihres potentiell Down-Syndrom habenden Kindes ins Auge fasste. Und zwar Glücksdefizite, die nicht an der Trisomie selber hängen, sondern daran, wie die Gesellschaft damit umgeht. Was ist denn im Hinblick darauf die Botschaft, welche *Message* für die Inklusionsvarianten, die es gibt, haben Sie?

**De Bragança:** Die erste Frage geht in die Richtung, die Markus Nöthen vorhin schon ansprach. Ich fände es gut, wenn man eine informiertere Atmosphäre in der Beratung in der Vermittlung von Details gestalten würde. Denn es ist sehr wichtig, alle Informationen zu haben, weil man nur dann eine freie Entscheidung treffen kann. Ich habe das beobachtet, das habe ich vorhin kurz erwähnt. Ich wusste zu dem Zeitpunkt aber noch nicht, ob ich Folgendes erzählen will: Ich selber habe vier Kinder, mein Mann auch. Seine zweite Tochter hat vor vier Jahren auch ein Kind mit Down-Syndrom bekommen. Sie wusste, dass sie ein



Kind mit Down-Syndrom bekommt, weil es einen Herzfehler hatte, der im Ultraschall diagnostiziert wurde. Das war eine sehr faszinierende Situation, weil ich genau das überprüfen konnte, was Herr Taupitz gefragt hat. Ich musste mir klar machen, dass es in Ordnung sein muss und in Ordnung ist, wenn sie sich entscheidet, dieses Kind nicht zu bekommen, denn sie muss damit leben. Und ich habe auch den anderen gesagt, dass sie dieser Familie das Recht zugestehen sollten. Sie hat lange überlegt, sie ist sehr praktisch veranlagt und arbeitet in einer Praxis, sie war also sehr informiert, auch aufgrund meiner Arbeit. Es waren schließlich drei Faktoren, die sie bewegt haben, das Kind zu bekommen. Zum einen hat ihr der *Ohrenkuss* gezeigt, dass es für diese Menschen ein Leben gibt. Dann hat sie über mich eine Familie kennengelernt und mit den Eltern gesprochen. Dadurch hat sie gemerkt, dass sie als Mutter auch dann noch ein eigenes Leben haben kann, wenn sie ein behindertes Kind hat und es sogar irgendwann ausziehen kann. Und drittens hat sie erfahren, dass Paare gerne ein Kind mit Down-Syndrom adoptieren, es steigt sozusagen im Marktwert. Das fand sie völlig faszinierend. Das Schlimmste war nachher wirklich der Herzfehler. Das Kind musste zweimal operiert werden und ist fast daran gestorben. Das Down-Syndrom rückte dadurch vollständig in den Hintergrund. Da merkte ich, dass man den Menschen wirklich den Raum geben muss, es selbst zu entscheiden.

Zur zweiten Frage: Meine Kollegen sehen sich als Team. Manche sind befreundet, andere nicht. Sie kennen sich seit Jahren und arbeiten sehr professionell. Sie sehen sich aber nicht als Gruppe und nicht als gleich. Wenn man nachher in eine Kneipe geht, hat das, wofür sie sich interessieren, mit dem Down-Syndrom nichts zu tun. Der junge Mann interessiert sich für seine Freundin – wenn sie da ist – und wenn sie nicht da ist, für die blonde Assistentin. Das hängt davon ab, was einen interessiert und worüber man ein Gespräch führen will. Ich glaube, bei der Frau aus Tschechien ging es weniger um das Glück als um das Gefühl der Ohnmacht. Meine Kollegen haben viele Momente der Ohnmacht, weil ihnen dauernd gesagt wird, wie sie es zu machen haben, denn jeder kann es besser. Unsere Herbstaussgabe wird wahrscheinlich zum Thema „Gefährlich“ geschrieben werden, weil die Mütter ihren Kindern mit Down-Syndrom nichts zutrauen, zum Beispiel alleine Zug zu fahren. Ich sage immer: „Wir leben nicht in der Bronx, was soll denn passieren?“ Und dieses Gefühl der Ohnmacht hat diese Frau umgegangen, weil sie wusste, dass

sie das Kind mit 46 Chromosomen vielleicht behalten kann, während man ihr das Kind mit Down-Syndrom vielleicht weg genommen hätte.

**Propping:** Es geht auch um den Fall dieser Frau mit Trisomie 21, die Pränataldiagnostik hat durchführen lassen. Jetzt aber eine Frage an unsere anwesenden Juristen: Im Gendiagnostikgesetz ist ausführlich geregelt, wie die genetische Diagnostik einschließlich der vorgeburtlichen Diagnostik bei Nicht-Einwilligungsfähigen durchzuführen ist. Wer entscheidet denn darüber, ob jemand nicht-einwilligungsfähig ist, damit dieser Paragraph angewendet wird?

**Taupitz:** Das ist ein allgemeines Problem unserer Rechtsordnung. Im Grunde muss sich der Arzt bei jeder ärztlichen Behandlung fragen, ob die Person, die therapiert werden soll, eine wirksame Einwilligung in die Behandlung geben kann. Es ist also letztendlich zunächst der Arzt, der das zu entscheiden hat. Und wenn es zum Schwur vor Gericht kommt, dann ist es natürlich sehr schwierig, jedenfalls bei Personen, bei denen dieser Zustand von einwilligungsfähig zu einwilligungsunfähig und gegebenenfalls wieder zurück wechselt, im Nachhinein noch herauszufinden, wie es in der fraglichen Situation war, in der die betroffene Person entscheiden musste. Ich zumindest kenne aber auch kein Gerichtsurteil, bei dem im Nachhinein die Entscheidung des Arztes hinterfragt wurde und dann gesagt wurde, der Eindruck, den der Arzt damals hatte, war falsch und deshalb ist die Einwilligung nicht wirksam gewesen oder, wenn es um eine betreute Person ging, die Person sei doch einwilligungsfähig gewesen und hätte selber entscheiden dürfen und müssen.

**Duttge:** Ich auch nicht. Aber ich glaube, dass durch solche, durch das Recht nicht kontrollierte *ad hoc* Begutachtungen natürlich auch alle Vorverständnisse, die man auf Seiten der Begutachter hat, mehr oder weniger ungefiltert einfließen. Aus ganz anderem Zusammenhang kenne ich dann doch einen Fall, es war eine *End-of-life*-Problematik, bei der das Behandlungsteam unbedingt intervenieren wollte und der Betroffene in einwilligungsfähigem Zustand, so war es eigentlich unstrittig, sich dagegen gewehrt hat. Man hat dann trotzdem einen Weg gesucht. Er wurde sediert und – als auch das nicht erfolgsträchtig war – gequält und immer wieder gefragt, ob er nicht doch zustimmen möchte – was impliziert, dass er in dem Moment für einwilligungsfähig gehalten wurde. Weil er aber abgelehnt hat, was nicht der Erwartung entsprach, hat man diese Ablehnung nicht akzeptiert. So kennen wir also Fälle, natürlich nicht re-

präsentativ, in denen der sich mit der Kategorie der Einwilligungsfähigkeit öffnende Spielraum doch reichlich manipulativ ausgenutzt worden ist.

**Kubisch:** Wir reden ja über Perspektiven, über Veränderungen und über Zukunftsprognosen. Was ist Ihre Einschätzung, Ihre Sicht der letzten 15 Jahre oder vielmehr noch die Sicht Ihrer Kollegen? Hat sich etwas verändert? Nicht im eher abstrakten Sinne, sondern im täglichen Leben. Ob solche eventuellen Veränderungen unmittelbar mit Veränderungen in der Pränatalmedizin zu tun haben, ist dann eine andere Frage. Aber hat sich etwas verändert?

**De Bragança:** Ich habe vor vielen Jahren von Ihnen gelernt, Herr Schott, als ich mich über irgendetwas in dieser Richtung aufregte, dass Sie sagten: „Sehen Sie doch einmal, wie ein Land seine Soldaten, seine Kinder oder sonst eine Gruppe behandelt.“ Und wenn sich wieder eine meiner Kolleginnen aufregt, weil bei der Arbeit der Koch fand, dass sie zu langsam arbeitet und das wäre bestimmt, weil sie Down-Syndrom hat, dann antworte ich, dass sich jeder Chef-Koch eines Restaurants aufregt, wenn man eine Möhre zu langsam schält. Das heißt, ungefähr 80 Prozent einer wirklich „blöden Situation“, und so etwas erlebt jeder einmal, hängen erst einmal damit zusammen, dass man es mit einem ignoranten Menschen zu tun hat, und das ist unabhängig vom Down-Syndrom. Ich denke nicht, dass es bei Menschen mit Down-Syndrom häufiger oder extremer ist. Man sollte auch nicht nur die negative Seite anschauen, sondern ebenfalls die positive. Sie werden auch angesprochen und als ein ernst zu nehmendes Gegenüber angesehen. Wir arbeiten auch daran, dass sie gesiezt werden. Viele wurden früher geduzt. Wenn Journalisten zu uns kommen, weise ich darauf hin, dass man sich nicht nur mit dem Vornamen vorstellt, sondern mit dem ganzen Namen. Das muss man üben. Wie präsentiert man sich, was hat man für ein Erscheinungsbild? Hat man Kleidung an, die man anziehen würde, wenn man sieben Jahre alt ist, mit kleinen Sandalen, die aussehen wie Lauflernschuhe und Socken mit Dampfern drauf? Wie würde Herr Propping aussehen, wenn er so raumlafen würde? Würden Sie mit ihm reden? Nein, das würde man nicht. Das ist eine gegenseitige Spiegelung: Wie präsentiere ich mich, wie selbstbewusst bin ich und was erwarte ich? Und wir in der Redaktion trainieren das, selbst eine Respektperson zu sein. Das muss man üben und ich finde es schade, dass viele Familien das nicht tun und auch viele Betreuer/Begleiter

nicht. Und abschließend will ich noch sagen, meine Assistenzen sind in der Regel keine Leute, die sozialpädagogisch gebildet sind. Wir gehen auch nie durch ein Museum mit der pädagogischen Führungsperson, weil die eine Lizenz zum Erziehen haben, sie reden mit meinen Kollegen als wären sie Kinder. Aber der Direktor, der Hausmeister, die Pressesprecherin, die haben solche Strukturen nicht. In Deutschland hat man diesen Reflex, wenn man einen behinderten Menschen sieht, ihn wie ein Kind zu behandeln.

**Kubisch:** Aber ganz kurz noch: Hat sich etwas verändert in den letzten 15 Jahren?

**De Bragança:** Nein, verschlechtert nicht und verbessert auch nicht, das braucht seine Zeit. Verändert hat sich, dass nach zehn Jahren, also vor fünf Jahren, zum ersten Mal in einem humangenetischen Buch der *Ohrenkuss* erwähnt wurde. Da musste ich zehn Jahre drauf warten, aber ohne etwas gesagt zu haben. Das fand ich gut. So etwas geht nicht in einem Jahr, aber es dauerte auch nicht 20, sondern nur zehn Jahre. Das ist gut. Aber das ist gesellschaftlicher Wandel, der passiert täglich, insofern ist es nichts Besonderes.

## 6. Gesprächsrunde

### Ethische und soziale Aspekte der präkonzeptionellen genetischen Diagnostik

#### Silke Schicktanz (Impulsreferat)

Die präkonzeptionelle genetische Diagnostik ist ein Thema, das wir in Deutschland aus verschiedenen Gründen bisher noch nicht sehr intensiv diskutiert haben. Aber das ist wiederum eine gute Gelegenheit, sich aus der ethischen und sozialwissenschaftlichen Sicht in einem frühen Stadium mit einer Technik und Entwicklung zu beschäftigen und nicht erst, wenn schon alles implementiert und in der Praxis etabliert ist.

Der Hintergrund dieser Präsentation ist, dass wir in Göttingen zusammen mit Peter Wehling von der Universität Frankfurt ein Projekt entwickelt haben, welches vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert wird. In meinem heutigen Vortrag werde ich mich auf das Fragenstellen konzentrieren, das heißt darauf, eine Diskussion zu initiieren – auch um Input für unsere Forschung zu erhalten.

Ich knüpfe an gestern an, da Herr Kubisch uns schon sehr wichtige Informationen zu diesem Thema gegeben hat. Aber was ist für Ethiker an dieser Entwicklung interessant? Im Moment gibt es in England und den USA Gentests, die – auf der Basis der Hochdurchsatzsequenzierung – kommerziell auf etwa 100 seltene pädiatrische Erkrankungen parallel testen. Und durch die Entwicklung der *Direct-to-Consumer*-Tests sind diese inzwischen auch für jeden von uns zugänglich. Es gibt einen zweiten Test von der Arbeitsgruppe um Kingsmore im Children's Mercy Hospital in Kansas, der auf 448 seltene pädiatrische Erkrankungen testet.<sup>33</sup> Und diese Arbeitsgruppe ist schon dabei, eine zweite Generation zu entwickeln, die auf 600 Erkrankungen testet, wobei der Literatur nach eine Zielgröße von über 1.200 Erkrankungen in einem Test anvisiert wird.

Im Internet gibt es eine Plattform, *consyl.com*, die bietet diese Tests in den USA schon an und sie werden dort auch teilweise von der Krankenkasse bezahlt. Wenn der Test von der Krankenkasse übernommen wird, dann entstehen Kosten von 99 Dollar für die *Carrier*; wird er nicht von der Krankenkasse übernommen, etwa 700 Dollar pro Paar, also 350 Dollar pro Person, was durchaus keine so große Kostensumme ist. Ich war in diesem Zusammenhang überrascht zu hören, dass der *Praena-Test*<sup>®</sup> sogar teurer ist.

Die Internetplattform *consyl.com* hat im Prinzip dasselbe Konzept wie *23andMe*: Man fordert ein Kit an, spuckt in ein Röhrchen, verschickt das Kit per Post und bekommt die Ergebnisse über das Internet. Es ist also relativ einfach; die spannende Frage ist: Inwiefern macht es Sinn, so einen Gentest im Internet zu ordern, und auf Basis welcher Information, denn ich verzichte dabei auf eine ausführliche Aufklärung.

Woher kommt das Wissen über die Mutationen als Ursache seltener Erkrankungen? Es ist interessant, dass im Children's Mercy Hospital verschiedene Elterngruppen in die Entwicklung des Chips involviert waren. Es ist also wichtig, mit den Betroffenen zusammen zu arbeiten, um die relevanten Mutationen zu identifizieren. Denn, wem kommt das Testverfahren eigentlich zugute und was sind die Erwartungen und Erfahrungen der Betroffenen?

Die Anwendungsszenarien solcher Tests wurden gestern schon diskutiert. Sie sind ganz formaler Art und ganz unterschiedliche Gruppen können von so einem Test profitieren. Zum einen ist es ein Differentialdiagnostik-Tool für erkrankte Kinder, dann kann der Test als präkonzeptioneller *Carrier*-Test (PCT) für Paare mit Kinderwunsch bei positiver familiärer Vorgeschichte fungieren, ebenso im Kontext der IVF [In-vitro-Fertilisation] oder für Gruppen/Populationen mit erhöhtem statistischen Risiko. Und, was ich als Ethikerin besonders relevant finde, für jeden von uns, der verantwortungsvoll Familienplanung betreiben möchte: Er könnte sich die Frage stellen, ob er so einen Test machen soll oder nicht. Das liegt daran, dass seltene Erkrankungen in ihrer Vielzahl jeden von uns betreffen. Sie hatten gesagt, Herr Kubisch, jeder Mensch ist heterozygoter Anlageträger für 10 bis 20 Erkrankungen, was enorm viel ist. Für die schweren pädiatrischen Erkrankungen, die auf dem Chip enthalten sind, geben die Autoren drei heterozygote Anlageträgerschaften für jeden von uns an. Ich denke aber, wenn wir nicht nur pädiatri-

<sup>33</sup> Bell et al. (2011).

sche Erkrankungen nehmen, sondern auch spätmanifestierende, dann ist die Zahl an Mutationen, für die jeder von uns Anlageträger ist, wesentlich höher. Deshalb kann sich jeder von uns fragen, ob er so einen Test wahrnehmen würde oder nicht, und wenn nein, warum nicht.

Als Input möchte ich mich auf eine Liste von Fragen konzentrieren, wobei ich schon angedeutet habe, dass ich nicht davon ausgehe, dass diese Liste vollständig ist. Es gibt viele weitere Fragen, die wir gestern schon angesprochen haben und auf die ich jetzt nicht näher eingehen möchte, zum Beispiel: Wie kann Aufklärung hier überhaupt aussehen?

Ich möchte insbesondere auf die folgenden fünf Fragen, wie sie zum Teil schon in der internationalen Fachliteratur andiskutiert werden, eingehen:

Stimmt die Annahme, dass mit mehr Möglichkeiten auch gleich ein größerer Nutzen und mehr Freiheiten zur Selbstverwirklichung verbunden sind? Das ist eine Grundthese, die vielen Techniken unterstellt wird und die auch die Hauptrechtfertigung für den Einsatz solcher Techniken aus einer individuellen Sicht sein könnte.

Die zweite Frage zielt auf den Punkt ab, den auch Herr Kubisch schon angesprochen hat: Welche Implikationen hat es eigentlich, wenn man sich in diesen Genchip-Verfahren besonders auf seltene Erkrankungen fokussiert? Was hat das für Auswirkungen auf die Versorgung und Erforschung dieser Krankheiten?

Wird die Anwendung dieser Tests Auswirkungen auf Partner- und Elternschaft haben? Und wenn ja, unter welchen Bedingungen?

Welche Auswirkungen wird es auf das Gesundheits- und Krankheitsverständnis haben?

Und daran anschließend die Diskussion, die uns gestern schon beschäftigt hat: Was können und sollen die Ein- und Ausschlusskriterien für Krankheiten sein, die auf diesen Genchips getestet werden?

Die Empfehlung, dass diese Testverfahren begrüßenswert sind, weil sie mehr Möglichkeiten eröffnen und damit mehr informierte Entscheidungen ermöglichen, stammt von der *British Human Genetic Commission* in ihrem Abschlussbericht von 2011. Dieser Bericht ist einer der wenigen spezifischeren, die sich schon ausführlicher mit präkonzeptionellen Gentests beschäftigt haben. Wenn man sich dieses Paradigma anschaut, muss man fragen, was setzten die Autoren eigentlich voraus? Im Rahmen dieses Paradigmas sind die Autoren des Berichts davon ausgegangen, dass es

zur Verfolgung dieses Ziels einer informierten Aufklärung bedürfe und dafür sei es vor allem wichtig, relativ früh an jeden von uns heranzutreten, weil man aus anderen Studien wisse, dass sich damit die Akzeptanz für diese Art von präkonzeptionellen Tests erhöhe. Dabei beziehen sie sich vor allem auf die Kampagnen in Australien, bei denen für Cystische Fibrose schon in den Schulen ein *Carrier*-Konzept verbreitet wird. Ein Vorschlag dieser *British Human Genetic Commission* wäre, wenn es zum verantwortungsbewussten Reproduktionsverhalten gehört, die Aufklärung bereits in die Schule zu verlegen, vielleicht direkt in den Sexualkundeunterricht.

Das Zweite, was ich aus ethischer Sicht in diesem Bericht sehr diskussionswürdig finde und wo ich gerne eine paar Fragezeichen dahinter setzen würde, ist die Aussage, dass zwar Selbstbestimmung und *Informed Choices* das zentrale Leitparadigma seien, aber im nächsten Atemzug direkt auf eine Pflicht verwiesen wird. Und dieser Trend, dass je mehr Autonomie wir dem Patienten/Konsumenten zusprechen, aus einer moralischen Sicht irgendwann Fragen korrespondierender Pflichten kommen müssen, sollte genauer betrachtet werden. In diesem Bericht wird eine moralische Pflicht formuliert, und zwar in dem Sinne, dass man nicht nur das Recht habe, dieses eigene Wissen anzuhäufen, sondern auch die Pflicht, dieses Wissen den Familienangehörigen mitzuteilen. Das dahinter stehende Konzept in diesem Bericht ist das der „genetischen Solidarität“, das dort auch in mehreren Richtlinien und Texten verwendet wird. Ich denke, es wäre sehr wichtig, sich dieses Konzept genauer anzuschauen. Was heißt eigentlich „genetische Solidarität“? Wir kennen alle das Wort Solidarität im Sinne einer solidarischen Krankenversorgung oder der Idee, dass man sich mit denen, denen gerade nicht geholfen werden kann, solidarisch zeigt; dass man solidarisch ist im Sinne einer „Musketier-Philosophie“, dass man in bestimmten Zeiten zusammensteht. Was heißt aber „genetische Solidarität“? Sollen wir uns mit denen solidarisch zeigen, mit denen wir Gene teilen oder geht es darum, sich mit einem Genpool solidarisch zu zeigen? Ich denke, man muss sich mit diesem Begriff, der in der Literatur neuerdings auftaucht, intensiver und kritischer beschäftigen, nämlich inwiefern hier nicht doch so etwas wie eine Genpoolsolidarität propagiert wird.

Der dritte Punkt, laut der *British Human Genetic Commission*, und das finde ich erst einmal eine einleuchtende Idee, geht davon aus, dass man – wenn es sich um wirklich freie Entscheidungen für präkonzeptionelle



Tests und letztlich auch die Konsequenzen, die daraus entstehen, also mit dem Wissen umzugehen, handeln soll – auch Alternativen braucht. Wann haben wir wirklich eine freie Wahl? Nur, wenn es eine Alternative gibt zu Schwangerschaftsabbruch/Abort, also zum Beispiel Therapieangebote. Hier sind wir bei dem Problem, das wir weiter vertiefen könnten, ob wir nur eine echte Alternative haben, wenn wir eine Behandlung anbieten können.

Das bringt mich zu dem weiteren wichtigen Punkt, den Herr Kubisch gestern schon angesprochen hat: Was bedeutet die Entwicklung für Betroffene mit seltenen Erkrankungen? In den letzten Jahren ist vermehrt gesundheitspolitisch und forschungspolitisch auf das Problem der seltenen Erkrankungen hingewiesen worden. Es gibt verschiedene Forschungskampagnen, auch von Seiten der EU, die gezeigt haben, dass wir die rechtlichen und forschungspolitischen Bedingungen ändern müssen, weil die Erforschung von Therapiemöglichkeiten für Betroffene mit seltenen Erkrankungen aus ökonomischer Sicht vielleicht nicht attraktiv genug ist. Also muss hier die Solidargemeinschaft ein Stück weit einspringen. Nun ist aber genau das Dilemma – zumindest ist es adäquat, es erst einmal als ein Dilemma zu bezeichnen und es nicht unter dem Paradigma der Prävention zu ignorieren –, dass nämlich alle Methoden, die sich selektierend auf seltene Erkrankungen auswirken können, letztendlich zu einer weiteren Orphanisierung [engl. orphan = Waise; „orphan diseases“ = seltene Krankheiten] führen. Warum ist das wichtig? Es ist erstens dann wichtig, wenn wir zu den Betroffenen sagen: Wir wollen, dass ihr eine freie Wahl habt, also muss es eine Therapie oder zumindest die Bemühungen geben, diese alternativen Wege offen zu halten. Das Zweite ist auch eine offene Forschungsfrage, die besonders aus wissenschaftssoziologischer Sicht interessant ist: Inwiefern wissen die betroffenen Gemeinschaften, die in die Entwicklung dieser Genchiptechnologie involviert sind, auch um dieses Problem, dass es eben nicht automatisch so ist, dass man mit einem vorhandenen Gentest tatsächlich in Zukunft auch eine Therapie haben wird? Das ist eine Kausalitätsannahme und natürlich auch ein wünschenswertes Paradigma, dass wir erst die molekulargenetischen Grundlagen einer Erkrankung kennen müssen, um im nächsten Schritt eine zugeschnittene Therapie entwickeln zu können. Es gibt in der Medizin aber viele Beispiele für Therapien, die nicht auf kausalen Zusammenhängen basieren und trotzdem nicht schlecht sind.

Nichtsdestotrotz besteht hier also ein Dilemma und ich finde es sehr wichtig, dies stärker öffentlich zu thematisieren. Man kann durchaus der Auffassung sein, dass der Staat oder die Forschungslandschaft in der Pflicht sind, weiter für diese Betroffenen etwas zu tun, gerade weil man eben davon ausgehen muss, dass es weiterhin – also auch nach der flächendeckenden Einführung solcher Tests – Betroffene geben wird und die Erkrankungen nicht gänzlich verschwinden.

Die nächste, fünfte, Frage lautet, ob diese Art von präkonzeptionellen Gentests in unserer Gesellschaft Auswirkungen auf Partner- und Elternschaft haben werden. Sie ist im Moment schwierig zu beantworten. Auf der einen Seite ist ganz klar, dass die Tests Auswirkungen auf Gemeinschaften haben werden, in denen Partner- und Elternschaft vielleicht nicht nur eine Sache zwischen dem jeweiligen Paar ist, sondern sehr stark von der größeren Familie, dem „Clan“, abhängt, wie die Anthropologen sagen würden. Arrangierte Ehen sind ein Konzept, aber es gibt auch weichere Formen von Arrangements. Es gibt einige sozialwissenschaftliche Studien, zum Beispiel aus Israel, die zeigen, dass sich *Dor Yeshorim* zwar sehr bemüht, die Stigmatisierung für die Betroffenen gering zu halten, indem die Mutationen nicht direkt mitgeteilt werden, sondern nur eine Identifikationsnummer. Es wird dann nur bei Paaren geprüft, ob ein Passungsproblem für ihre beiden Identifikationsnummern vorliegt. Sozialwissenschaftliche Studien haben aber durchaus gezeigt, dass Betroffene, bei denen dieser Match nicht passt, im sozialen Umfeld zwar keine Diskriminierung, jedoch eine Art der Stigmatisierung erleben. Und sie müssen es quasi hinnehmen, weil in dieser Familienkultur diese Vorgehensweise erwartet wird und man sich dem nicht wirklich entziehen kann. Das ist zumindest das, was viele Betroffene im Interview angeben. Auf der anderen Seite glaube ich auch, dass es in unserer Gesellschaft relativ unrealistisch ist, dass eine Partnerwahl rein nach negativer genetischer Vorselektion stattfinden wird. Ich glaube auch nicht, dass diese Art von präkonzeptionellen Tests besondere Auswirkungen auf die Mutter-Kind-Beziehung oder Schwangerschaft haben wird. Das sind momentan nicht die vordringlichen Fragen, so sehe ich das zumindest.

Ich denke, eine andere wichtige Frage, die Herr Tanner bereits gestern auch schon angesprochen hat, ist, inwieweit all diese Formen von wissenschaftlichen, technologischen Optionen uns aus den Zeiten der Unsicherheit in eine neue Form der Sicherheit überführen, dabei aber zugleich neue

Fragen nach dem Umgang mit dem Risiko produzieren, wir somit vielleicht nie diesem *Circle of Questions* oder *Circle of Risks* entkommen. Und worum geht es eigentlich? Darum, zu verstehen, dass auch diese Formen von genetischen Tests nicht mit Sicherheit voraussagen können, dass ein Paar ein gesundes Kind bekommt, da es sich immer um statistische Häufigkeiten handelt und viele schwere pädiatrische Erkrankungen eben nicht ausschließlich auf diese spezifischen rezessiven Mutationen zurückgehen.

Ein Argument der Proponenten für diese Art von sehr breiten präkonzeptionellen Gentests, die parallel sehr viele Genvarianten untersuchen, ist die Hoffnung, dass dadurch Stigmatisierungen unterwandert werden können. Denn wenn das Bewusstsein in der Bevölkerung wächst, dass jeder von uns Mutationsträger sei, so könnte die Abgrenzung zwischen gesund und krank hinfällig werden. Und wir würden dadurch davon abkommen, in diesen Schwarz-Weiß-Kategorien über „die Behinderten“ und „die Gesunden“, die mit genetischen Mutationen und die ohne, nachzudenken. Ob dem so sein wird, ist letztlich eine empirische Frage, weil es natürlich immer noch darauf ankommt, ob dann noch zusätzliche Kriterien angewendet werden, zum Beispiel die Frage nach Funktionalität und was es in der Gesellschaft bedeutet, ob ich nur Träger bin oder ob ich in bestimmten Merkmalen phänotypisch eingeschränkt bin. Es ist somit vielleicht kein wirklich starkes Argument.

Interessanter finde ich allerdings, und das muss man auf jeden Fall stärker durchdenken, dass die Liste der Erkrankungen eher marktwirtschaftlich und zum Teil auch forschungspragmatisch festgelegt wird. Die Liste der 448 Erkrankungen, die im Moment auf dem Chip der Kingsmore-Gruppe sind, muss man auf jeden Fall noch einmal im Detail anschauen. Hier wäre es notwendig, interdisziplinäre Settings mit Pädiatern und Humangenetikern zu konzipieren, um die jeweilige Einschätzung hinsichtlich der Schwere der Erkrankung kritisch zu diskutieren. Auf der jetzigen Liste sind auch Erkrankungen wie Taubheit oder Kleinwuchs und da hört man bezüglich der Einstufung als „schwere Krankheit“ aus den Communities der Betroffenen durchaus andere Stimmen. Sie alle haben bestimmt die Diskussion im Kontext der Taubstummen-Community verfolgt, die sich dagegen verwehrt, Taubstummheit mit einer schweren pädiatrischen Erkrankung gleichzusetzen. Daher muss man sehr wohl fragen: Wie kommen bestimmte Erkrankungen auf die Liste der zu testenden Erkrankungen/Mutationen? Und wie wird eigentlich von denjenigen, die diese Chips

konstruieren, gerechtfertigt und wem gegenüber, was hier getestet wird und was nicht? Ich glaube auf jeden Fall, dass diese Frage genauer zu stellen ist und wir in irgendeiner Form einen größeren Diskurs darüber brauchen, wie diese Listen zusammengesetzt werden und wir die Entscheidung nicht einer sehr kleinen Gruppe von Forschern überlassen können.

Und da schließt sich die letzte Frage an: Inwiefern müssen dann doch staatliche oder öffentliche Institutionen einschreiten oder Regularien entwickeln, um zu entscheiden, welche Informationen, zum Beispiel im Rahmen einer kompletten Exom-Sequenzierung, mitgeteilt werden und welche nicht? Was wiederum in einem nicht regulierten, internationalen Markt etwas schwieriger erscheint, als wenn es nur um den deutschen Kontext geht.

Und damit komme ich zum Schluss, wobei ich nur gerne noch einmal die These in den Raum werfen will, dass wir mit dieser Art von Tests in eine neue Dimension innerhalb der Gen-ethischen Debatte einsteigen. Denn es stellt für das Individuum selbst einen großen Unterschied dar, ob man aus einem familiären Hintergrund heraus als Betroffene(r) überlegt, will ich wissen, ob zum Beispiel Cystische Fibrose oder die Tay-Sachs-Krankheit für mich oder meine zu gründende Familie ein Thema sein kann – oder ob man sich auf diese tausend Erkrankungen testen lässt mit dieser ganzen Fülle von Informationen. Was müsste ich eigentlich über jede einzelne dieser Erkrankungen wissen, um dann entscheiden zu können, ob ich das wissen will und was mache ich mit diesem Wissen? Und deswegen möchte ich noch einmal fragen, kann das wirklich eine informierte Entscheidung sein? Ich glaube, hier stellt sich das Problem der *Direct-to-Consumer-Genetics* mit dieser Art von Tests noch prekärer. Bisher kann man die Nutzer von *23andMe* in vielerlei Hinsicht etwas belächeln. Es gibt sozialwissenschaftliche Studien, die zeigen, dass viele Nutzer diese Tests selbst nicht so richtig ernst nehmen, sondern es eher ein bisschen spielerisch sehen. Häufig hat diese Information daher auch keinen Einfluss auf das Gesundheitsverhalten. Deswegen kann man vielleicht auch sagen, dass diese Internetgentests bislang noch keine große Gefahr darstellen. Aber die Frage wäre, ob diese Art von Massen-Anlageträger-Tests dann nicht doch eine neue Herausforderung darstellt. Und zumindest aus klinischer und gesundheitsversorgungsforschender Sicht muss die Frage nach der Orphanisierung weiterverfolgt werden.

## Diskussion

**Schick Tanz:** Ich möchte der Fairness halber noch einen Satz sagen. Ich hatte vorhin schon erwähnt, dass dieses Projekt nicht alleine meine Konzeption ist, sondern zusammen mit den Kollegen Peter Wehling und Julia Inthorn entstanden ist.

**Schott:** Es ist also gewissermaßen der Werkstatt-Bericht eines Projekts, das jetzt oder demnächst in Angriff genommen wird. Sie hatten ethische und soziale Aspekte im Titel, das heißt, es geht letztlich auch um Wertfragen und um die Frage, wie die Gesellschaft sich mit Wertfragen auseinandersetzt. Das hatten wir gestern schon angesprochen, aber jetzt haben wir die Gelegenheit, das noch einmal genauer und intensiver aufzugreifen.

**Cremer:** Ich habe eine ganz praktisch-technische Frage: Sie haben von den Listen gesprochen, die notwendig sind, um die Erkrankungen auszuwählen, auf die mit Hilfe des Chips getestet werden soll. Eine andere Strategie wäre, eine Gesamtgenom-Sequenzierung durchzuführen und dann eine Liste der Informationen, die weitergegeben werden sollen, zu erstellen. Sollte sich dann herausstellen, dass bestimmte Dinge in Zukunft relevant werden, ist die Information schon vorhanden. Da könnte es also den Konsens geben, die Chips abzuschaffen.

**Schick Tanz:** Es wäre ein Szenario zu sagen, man benutzt nicht mehr diese Chips, mit denen es möglich ist, auf 500 oder 1.000 oder in zehn Jahren auch auf 2.000 oder 3.000 Erkrankungen zu testen, sondern man macht direkt eine Gesamtgenom-Sequenzierung. Nichtsdestotrotz wäre dann doch immer noch die Frage, wonach schauen wir, was wird ausgewertet? Und diese planerische Entscheidung, wer legt die fest? Ich glaube daher, dass wir um das Problem, zu entscheiden, welche Erkrankungen wichtig sind, nicht herumkommen. Oder verstehe ich Sie nicht richtig?

**Cremer:** Ich denke zum Beispiel an autosomal-rezessive Erkrankungen mit stark unterschiedlicher Expressivität, bei denen weitere, noch unbekannte Gene einen starken Einfluss auf den Krankheitsverlauf haben, die von dem Chip noch gar nicht erfasst werden. Hier besteht die Gefahr, dass ein Paar sich aufgrund dieser Chip-Ergebnisse zu kleine oder auch zu große Sorgen macht, wie es dem betroffenen Partner oder – bei heterozygoten, selbst gesunden Eltern – einem betroffenen Kind ergehen wird. Modifizierende Gene können zu einem besonders

schweren oder auch sehr milden Phänotyp führen oder sogar dazu, dass manchmal gar kein krankhafter Phänotyp zu erwarten ist. Man muss sich überlegen, was man dem Fragesteller zum Ergebnis und den Grenzen des Tests sagt und darüber sollte man sich vor der Mitteilung des Untersuchungsergebnisses klar werden.

**Schick Tanz:** Ich verstehe Ihren Vorschlag so, dass Ihrer Meinung nach letztlich die Profession entscheiden muss; dass sie quasi so etwas wie einen Leitfaden entwickelt auf der Basis des heutigen Standes der Wissenschaft, einen Konsens, auf welche Erkrankungen dann tatsächlich getestet werden soll. Das ist sicher ein möglicher wünschenswerter Ausweg. Ich möchte aber anmerken, dass meine Perspektive sich nicht nur auf Regularien in Deutschland beschränkt, sondern, dass mich als Ethikerin auch immer interessiert, wie das grundsätzlich funktioniert, wenn die Profession in bestimmten Ländern sich nicht in der Lage sieht, das zu leisten oder zu entscheiden. Das ist zum Beispiel ganz interessant in England: Da gibt es bisher das Konzept nicht, dass es die Profession entscheidet, sondern man bietet diesen Test an und befürwortet das auch.

**Cremer:** Ich will eigentlich nur sagen, dass mein „Bauchgefühl“ mir sagt, dass die Genomsequenzierung den Chips in der Zukunft den Rang ablaufen wird. Denn die systematische Genomsequenzierung erlaubt auch die systematische Suche nach modifizierenden Genen.

**Schick Tanz:** Ich glaube aber nicht, dass sich damit die ethischen Probleme erledigen werden, wenn das Ihre Hoffnung wäre.

**Cremer:** Nein, aber es ist dennoch wichtig, welche technischen Plattformen sich in Zukunft durchsetzen werden. Die systematische Genomsequenzierung erlaubt ja auch die systematische Suche nach modifizierenden Genen.

**Kubisch:** Vielleicht darf ich ganz kurz etwas zur Terminologie sagen. In der Regel werden diese Tests nicht auf einer Chip-Technologie basieren. Dies ist zwar ein gängiger Begriff, er ist aber falsch. Ich würde deshalb rein technisch dafür plädieren, diesen Begriff nicht zu nennen, denn es wird nicht auf einem Chip hybridisiert, sondern die Untersuchung wird inzwischen überwiegend in Flüssigkeit gemacht. Es ist eine Panel-Sequenzierung.

**Nöthen:** Bei der Panel-Sequenzierung wird nicht nur auf bekannte Mutationen getestet, sondern die Gene werden komplett sequenziert, das heißt, man identifiziert auch neue, bisher unbekannte Mutationen.

Und diese Informationen dienen dazu, das Spektrum bekannter pathologischer Mutationen zu erweitern, um die Mutationen, die man dann identifiziert als sicher pathogen oder nicht pathogen einordnen zu können.

**Schöne-Seifert:** Ich habe eine ganze Reihe an Anmerkungen. Ich beschränke mich erst einmal auf zwei.

Erstens, Du [Silke Schick Tanz] hast gestern schon einmal und heute noch einmal gesagt, wenn wir bestimmte Rechte einräumen, dann würde man *natürlich* auch nach den Pflichten fragen müssen. Dieses *natürlich* suggeriert eine begriffslogische Kopplung von Rechten und Pflichten und mir scheint da einfach ein Missverständnis vorzuliegen. Denn diese Kopplung wird zwar unter bestimmten Bedingungen eingeräumt, aber zu diesen Bedingungen gehört auf jeden Fall, dass es um diejenigen Pflichten geht, die der Realisierung des in Rede stehenden Rechts dienen. Also, wenn Du ein Abwehrrecht auf X hast, dann habe ich möglicherweise eine Unterlassungspflicht, damit Du dieses Abwehrrecht realisiert bekommst. Schon schwieriger wird die Debatte, wenn es um Anspruchsrechte geht. Dann habe ich möglicherweise eine Realisierungspflicht, oder der Staat hat sie, Dir Deine materiellen Rechte einzuräumen. Aber es gibt in der Diskussion überhaupt keine begriffslogische Kopplung derart, dass Du, wenn Du ein Recht auf A hast, auch Pflichten hast, die aus diesem Einräumen des Rechts entstehen, die in Bezug auf Dritte die Weitergabe, Behandlung usw. dieses A's betreffen. Insofern wird hier etwas insinuiert, was erst noch diskutiert werden muss. Es gibt keine begriffslogische Kopplung von Rechten und Pflichten *dieser* Art. Das soll nicht heißen, dass die genetische Solidarität, von der Du sprichst, nicht für sich interessant ist und zum genaueren Hinschauen auffordert. Aber besagten Kurzschluss von Rechten auf Pflichten kannst Du, glaube ich, nicht machen.

Der zweite Punkt, den ich ansprechen möchte, ist gestern auch schon aufgekommen, nämlich, dass Du bei der Diskussion von Präventionsproblematik und Orphanisierung von einem ethischen Dilemma sprichst. Abgesehen von der mehr oder weniger uns allen bekannten Problematik, dass nicht alle ethischen Theorien überhaupt Dilemmata einräumen können (weil es immer den richtigen Weg zu handeln gebe und dann also kein Dilemma mehr übrig bleibe), will ich jetzt akzeptieren, dass es in bestimmten Situationen ein Dilemma gibt, *for the argument's sake*. Dann muss ein Dilemma dadurch ausgezeichnet sein,

dass eine Handlung einerseits starke Argumente für sich, und andererseits starke Argumente gegen sich hat und man sozusagen hin und her gerissen ist. Das heißt, wie man es auch macht, es ist falsch. Das ist sozusagen das vortheoretische Verständnis eines moralischen Dilemmas. Wenn man jetzt also sagt, hier bei dieser Frage der gesellschaftlichen Bereitstellung von präkonzeptionellen Gentests haben wir ein ethisches Dilemma vorliegen, dann muss man damit meinen, dass diese Bereitstellung einerseits die Rechte und Interessen derjenigen, die es gerne nutzen würden, bedient, und auf der anderen Seite das starke Gegenargument der Orphanisierung dieser Erkrankung vorliegt. Diese ethische Logik scheint mir nicht nur unplausibel, sondern wirklich hochgradig gefährlich. Denn es ist hier ein Folgeproblem der Orphanisierung zu bedenken und in der Tat müssen wir an allen möglichen Stellen in der Ethik Folgeprobleme anschauen. Aber das liegt nicht auf der Ebene eines ethischen Dilemmas. Ich will erklären, warum ich das so problematisch finde. Mit derselben Logik könnte man etwa die *Tuskegee-Syphilis-Studie* [von 1932 bis 1972 in Tuskegee/Alabama vom US Public Health Service durchgeführte Studie an Afro-Amerikanern mit einer unbehandelten Syphilis-Infektion] rechtfertigen. Nicht, dass das identisch ist, aber es ist dieselbe Begründungslogik. Die *Tuskegee-Studie* war eine von diesen „Horror“-Studien in Amerika, bei der an Syphilis erkrankte schwarze Patienten nicht behandelt wurden – auch als es wirksame Medikamente gab –, weil man den natürlichen Verlauf der Krankheit studieren wollte, um auf diese Weise, so die Rechtfertigung, therapeutischen Nutzen für spätere Patienten zu gewinnen. Man könnte nun sagen, man hat zwar einerseits mit dieser Studie den armen Patienten geschadet und ihnen die Medikamente nicht gegeben, andererseits hat man etwas Gutes getan, weil die Krankheit weiter therapierbar ist. Das wäre natürlich eine ganz üble und unzulässige Darstellung, die keiner hier verträte. So sollte man doch nicht überlegen, ob man legitime Interessen – angenommen sie wären legitim – von Paaren und deren Kindern ausbalancieren darf gegen das Problem von Patienten, an ihre Medikamente/Therapien zu kommen. Das ist ein massives Folgeproblem, das ist völlig klar, und das müssen wir anschauen und angehen. Deswegen liegt es irgendwie in der Waagschale, aber es ist nicht an ein- und derselben Handlung festzumachen, es ist kein Dilemma, in dem man das steht, sondern man hat den Auftrag, die Folgeschäden zu begrenzen.

**Schicktan:** Ich glaube, dass erwähnt werden muss, dass innerhalb der ethischen Kreise nicht alles einheitlich gesehen wird und es zum guten Ton gehört, verschiedene Positionen auch innerhalb der Ethik zu vertreten. Ich würde Dir Recht geben, dass mit bestimmten Abwehrrechten, auch für die betreffende Person, nicht automatisch immer korrespondierende Pflichten verbunden sind. Ich glaube aber, dass wir auf den interpersonellen Kontext schauen müssen und nicht nur auf das Abwehrrecht-Verhältnis von Bürger und Staat. Es geht ja in diesem Punkt auch um das Verhältnis zwischen verschiedenen Betroffenen, zum Beispiel innerhalb der Familie, und nicht nur um das Bürger-Staat-Verhältnis. Und hier basiert die moralische Idee von Rechten auch auf dem Wechselverhältnis untereinander und den Pflichten gegenüber dem anderen. Und die Ausnahmeregel ist, aus meiner Sicht, das spezifische Verhältnis zwischen Bürger und Staat. Nicht nur ich gehe davon aus, dass man über Pflichten nachdenken muss. Ich sage nicht, dass die vorgeschlagenen Pflichten alle sofort zu übernehmen sind, denn die Pflichten, die interessanterweise die *British Human Genetic Commission* vorgeschlagen hat, sind erst einmal eine relativ strikte Forderung. Man wird auf der einen Seite im Einzelfall sehr genau prüfen müssen, ob man, wenn man das Recht auf Wissen hat, auch die Pflicht hat, das Wissen mitzuteilen. Auf der anderen Seite muss man ethische Theorien auch ein Stück weit an die moralische Praxis rückbinden. Dabei ist es wichtig zur Kenntnis zu nehmen, dass viele Betroffene zumindest ein moralisches Selbstverständnis haben und davon ausgehen, dass es angemessen und moralisch richtig ist, das Wissen den Angehörigen mitzuteilen. Das zeigen zumindest relativ viele Befragungen. Und deswegen finde ich es zwar immer sehr schön, wenn ethische Theorien abstrakt sagen, man müsse die Rechte und Pflichten bezogen auf den Umgang mit Wissen begriffslogisch auseinander halten, aber die Moralpraxis sieht im Alltag ein Stück weit anders aus. Hier nützen uns ganz formal logische Begriffsdifferenzierungen auch nicht viel, wenn wir konkrete normative Anleitungen für die Moralpraxis geben wollen.

**Schöne-Seifert:** Darf ich gleich darauf antworten? Ich habe mich missverständlich ausgedrückt, was mir leidtut. Ich habe einräumen wollen, und das habe ich auch ganz klar gesagt, dass es im Verhältnis zwischen Individuum und Staat und zwischen Individuum und anderem Individuum Rechte und korrespondierende Pflichten gibt, zum Beispiel

wenn Du ein Recht darauf hast, dass ich mein Versprechen halte, dann habe ich eine Pflicht, das Versprechen zu halten. Das sind korrespondierende Pflichten, die sich auf die Realisierung des Rechts beziehen. Es geht mir nicht darum zu sagen, wir sollten nicht über Pflichten diskutieren, die man im Umgang mit erworbenem genetischen Wissen gegenüber Dritten hat, sondern ich habe mich daran gestoßen, dass Du gestern und heute gesagt hast, man müsse doch natürlich an die korrespondierenden Pflichten denken. Denn es sind keine *korrespondierenden* Pflichten und das finde ich wichtig. Es geht um ganz andere Pflichten, über die wir diskutieren müssen und die wollte ich nicht wegeden, aber sie sind eben nicht korrespondierend.

**Schicktan:** Doch, ich glaube, sie sind korrespondierend. Aber ich möchte noch etwas zum Dilemma-Begriff sagen. Ich glaube, es ist eine begriffstraditionelle Unterscheidung. Du hast Recht, dass man fragen kann, ob es wirklich ein *ethisches* Dilemma ist. Ich glaube aber auf jeden Fall, dass es ein Dilemma ist. Ich habe *Dilemma* hier so benutzt, wie wir es umgangssprachlich häufig benutzen, als eine noch nicht geklärte, aber verzwickte Fragestellung. Und so möchte ich es hier verstanden wissen.

**Propping:** Zur Beantwortung der Frage nach der Verpflichtung zur Information von Angehörigen muss man noch einmal an die Natur des autosomal-rezessiven Erbgangs erinnern. Wenn beide Partner im gleichen Gen eine heterozygote Mutation tragen, dann hat das Paar ein Risiko von 25 Prozent für die Geburt eines schwer betroffenen Kindes. Wenn jetzt einer der beiden Partner ein Geschwister hat, Bruder oder Schwester, dann hat dieses eine Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent, die Mutation auch geerbt zu haben. Die Wahrscheinlichkeit, dass aber der jeweilige Partner von Bruder oder Schwester nun zufällig auch heterozygot ist, die ist zwar gegeben, aber insgesamt ist das Risiko für die Kinder dieses Paares nur geringfügig erhöht. Wir reden hier von ganz anderen Dimensionen, das darf man nicht vergessen, das liegt an der Natur des autosomal-rezessiven Erbgangs. Beim X-chromosomal-rezessiven Erbgang ist das anders.

**Taupitz:** Ich möchte ganz massiv Bettina Schöne-Seifert unterstützen in ihrer Entkopplungsthese. Ich glaube ebenso wie sie auch, dass die Pflicht nicht unmittelbar aus dem Recht folgt, sondern über einen Zwischenschritt. Wenn ich bestimmte Kenntnisse habe, aus welchen Gründen auch immer, ob rechtmäßig erworben oder unrechtmäßig, dann

kann aus dieser Kenntnis gegebenenfalls eine Pflicht folgen. Sofern ich eine Garantspflicht habe, etwa gegenüber Verwandten, muss ich sie vor Schaden bewahren und ihnen deshalb gegebenenfalls meine Kenntnis weitergeben. Ich möchte ein anderes Beispiel nehmen: Jemand droht in einem See zu ertrinken. Ich muss ihn retten, wenn am Ufer ein Boot vorhanden ist und ich mit dem Boot herausfahren und ihn retten kann. Das hängt überhaupt nicht davon ab, ob ich ein Recht habe, dieses Boot zu benutzen, sondern schlicht von der faktischen Möglichkeit zu retten. Und deswegen noch einmal: Aus dem Wissen folgt gegebenenfalls, wenn ich aus bestimmten Gründen eine Pflicht habe, jemanden vor Schaden zu bewahren, die Pflicht, das Wissen mitzuteilen, aber nicht aus dem Recht, das Wissen zu erwerben. Etwas anders gewendet liegt das auch auf der Ebene der Folgeprobleme. Ich habe erst einmal das Recht, etwas zu erwerben und dann in der Zukunft folgt daraus, wenn ich es erworben habe, aber nur dann, eine Pflicht.

**Schicktanz:** Ich denke, dass das eine wichtige Zusatzbedingung ist: Was folgt aus der Garantstellung gegenüber meiner Familie, folgt daraus nicht auch etwas? Jedes Mal wenn ich mich in diese Entscheidungssituation begeben, kann ich mich fragen oder müsste es zumindest aus moralischer Sicht, was folgt daraus, ob ich dieses Wissen erworben habe oder bewusst nicht erworben habe und teile ich dieses Wissen nun anderen mit oder eben nicht. Und ich glaube, dass wir eine Garantstellung haben, obwohl Garantstellung ein sehr juristischer Begriff ist und ich nicht sicher bin, ob ich den für eine ethische, lebensweltliche Situation gerne benutzen würde, wenn es um komplexe familiäre Verhältnisse geht. Die Garantstellung, denken Sie jetzt vielleicht, haben vor allem Eltern für ihre Kinder, aber die Frage wäre, wie ist das zum Beispiel in einer Partnerschaft, in der es weniger um eine Garantstellung geht als um eine Frage des Vertrauens. Da kann es dann viel wichtiger sein, dass zum Beispiel Formen von moralischen Rechten gebunden sind an bestimmte Formen von Versprechungen, zum Beispiel, dass man sich bestimmte Entscheidungen teilt. Und diese Dimension finde ich extrem wichtig, da sie ins innerfamiliäre Konzept hinein geht.

**Nippert:** Ich möchte eine kleine Anekdote erzählen. Ich weiß zum Beispiel von der britischen Patientenorganisation *GIG*, also *Genetic Interest Group*, die maßgeblich Lobbyarbeit machen, dass es in Familien mit genetischer Belastung nichts Konfliktreicheres gibt als die Weitergabe

dieser Information. Da gibt es eine Myriade von Erfahrungen und das wird auch immer mitgeteilt. Ich selber habe das ganz handfest erlebt in Deutschland, als wir im Rahmen einer Studie, bei der Einführung des BRCA1/BRCA2-Testverfahrens, mit Hilfe dessen die Trägerschaft für genetischen Brust- beziehungsweise Eierstockkrebs getestet wird, mit Familien gesprochen haben. Das ging in Westfalen auf dem Land soweit, dass man sich gegenseitig mit dem Rechtsanwalt gedroht hat, sollte diese Information weitergegeben werden. Einige in der Familie wollten es nicht wissen und andere wollten es wissen und dann hatte die Mutter als Indexpatientin letztendlich eingewilligt in die Testung, aber der Riss ging durch die Familie. Auf der Beerdigung der Indexpatientin wurde mit dem Rechtsanwalt gedroht, sollte eine der Töchter, die sich hatte testen lassen, die Information weitergeben. Es wurde ihr sozusagen ein Maulkorb angelegt. Der andere Fall ist natürlich, wie Herr Taupitz sehr richtig gesagt hat, dass bei Erkrankungen, bei denen Interventionen möglich sind, zum Beispiel beim erblichen Darmkrebs, die Pflicht zur Weitergabe der Information moralisch anerkannt ist. Und die Patientenorganisationen, wie die *GIG*, haben sich darauf geeinigt, erst einmal von dieser moralischen Pflicht der Weitergabe auszugehen, genauso wie die *International Genetic Alliance*<sup>34</sup> auch diese Empfehlung gegeben hat. Es ist aber nur eine reine Empfehlung, die Realität sieht natürlich ganz anders aus.

**Schott:** Ich denke, dass es sehr wichtig ist, die Lebenswirklichkeit auch immer wieder gegenüber den formalen und rechtlichen Rahmenbedingungen im Blick zu behalten.

**Kubisch:** Ich finde gut, dass das angesprochen wurde, ich hätte sonst auch noch etwas dazu gesagt. In der genetischen Beratung ist das gar nicht umzusetzen, ich kann das Angebot einer genetischen Untersuchung nicht an die Verpflichtung koppeln, es hinterher jemand anderem mitzuteilen beziehungsweise jemandem eine genetische Untersuchung vorenthalten, wenn er nicht einwilligt. Das kann kaum funktionieren.

Aber zwei andere Anmerkungen möchte ich gerne noch zum Vortrag machen. Sie haben gesagt, als ein Argument würde von einigen angeführt, dass es zu einer Entstigmatisierung oder -diskriminierung führen könnte, weil man auf so viele Erkrankungen testet, wobei Ihre Begrün-

<sup>34</sup> IGA <http://www.intga.org/>



dung dann etwas „unscharf“ formuliert war. Sie sagten wortgemäß, dass jeder von uns eine Krankheit hat. Aber genau das ist ein Missverständnis, denn wir sind nicht alle betroffen, sondern wir sind alle Anlageträger für rezessive Erkrankungen. Es ist in der Tat eine wesentliche Schwierigkeit, diesen Unterschied in der genetischen Beratung zu vermitteln. In der Regel gilt, dass ein Anlageträger für eine autosomal-rezessive Erkrankung gesund ist, er ist nicht betroffen und er hat nach heutigem Wissen erst einmal auch kein erhöhtes Risiko für die untersuchte Erkrankung. Insofern halte ich es für fragwürdig, das als Argument für eine Entstigmatisierung der Krankheit anzuführen, denn die Krankheit betrifft das überhaupt nicht, sondern nur den Anlageträgerstatus. Und was Anlageträgerstatus bedeutet, ist den meisten Menschen nicht zu vermitteln.

Und noch ein zweiter Punkt: Sie sagten im Vortrag, erst durch Alternativen habe ich tatsächlich eine Entscheidungsfreiheit und Sie koppeln das an die Behandelbarkeit von Erkrankungen. Das ist meiner Meinung nach eine schwierige Argumentation, denn es gibt viele Optionen, beispielsweise auf Kinder zu verzichten oder eine Samenspende durchzuführen usw. Und gerade das Argument der Behandelbarkeit führt eigentlich in allen Argumentationen, die ich kenne, dazu, eine Krankheit nicht auf die Positiv-Liste zu setzen, denn auf eine behandelbare Erkrankung muss nicht schon pränatal getestet werden. Die Vermischung dieser beiden Dinge finde ich daher falsch.

**Schickanz:** Ganz herzlichen Dank für die Richtigstellung. Ich möchte nur klarstellen, das war nicht meine Meinung. Ich bin sehr dankbar, dass Sie das noch einmal so deutlich gemacht haben. Zum ersten Punkt möchte ich sagen, ich glaube, es ist ein sehr spannendes Problem, das wir hier beobachten. Wir wissen aus sozialwissenschaftlichen Untersuchungen, dass sich Menschen, bei denen sich die Frage einer solchen Testung auf Anlageträgerschaft stellt, selbst nicht als krank bezeichnen würden. Da würde ich Ihnen vollkommen Recht geben. Aber ich würde hierfür einen formaleren Begriff verwenden als „betroffen“, wobei „betroffen“ sehr richtig für ein extrem breites Spektrum steht. Ich denke, wir müssten dann „indirekt“ versus „direkt betroffen“ einführen. Wir brauchen eine Ausdifferenzierung, da zum Beispiel die klassischen Kategorien „gesund“ und „krank“ bei der Zunahme von genetischem Wissen gar nicht mehr hilfreich sind. Für die Gesundheitspraxis ist es, denke ich, extrem wichtig, zu versuchen, dies weiter zu separieren. Es gibt so-

zialwissenschaftliche Studien von Menschen, die sich genau mit diesen Fragen beschäftigen: Mache ich so einen Test? Wie gehe ich mit den Ergebnissen um? Meine Mutter hat vielleicht einen genetisch bedingten Brustkrebs gehabt, was bedeutet das für mich? Und wir beobachten, dass diese Menschen zwar zu dem Zeitpunkt gesund sind, aber das potentielle prädiktive Wissen etwas mit ihnen macht. Es beeinflusst nicht jeden, aber wir können nicht, nur weil es in der Behandlungspraxis wünschenswert wäre, ganz klare Kategorien von „gesund“ und „krank“ zu haben, diese Grauzonen aus der Sicht der Betroffenen komplett negieren. Ich sehe hier einfach ein Problem, dass wir einerseits auf ganz klaren Kategorien insistieren wollen, weil sie letztlich normativ aufgeladen sind und uns Handlungsanweisungen geben, aber auf der anderen Seite der Alltag aus Sicht der Menschen, die sich mit diesen Fragen beschäftigen müssen, ganz schön „messy“ ist, wie die Soziologen sagen würden.

**Kubisch:** Bei der Diskussion, die wir hier gerade führen, ist es eher nicht zulässig, mit BRCA zu argumentieren, da der Erbgang beim familiären Brust- und Eierstockkrebs autosomal-dominant mit inkompletter Penetranz ist, was eine vollkommen andere Konstellation als eine Anlageträgerschaft für eine autosomal-rezessive Erkrankung ist. Das sind verschiedene Kategorien, die man nicht vermischen sollte. Natürlich fühlen sich Familien, in denen ein Partner erfahren hat, dass er Anlageträger für eine bestimmte Erkrankung ist, vom Problem betroffen. Trotzdem ist der Begriff „betroffen“, nach meiner Sichtweise, zu nah an „krank“, als dass es ein guter Begriff wäre, um das zu beschreiben. Der korrekte Begriff ist Anlageträger und wir müssen den Menschen vermitteln, was es bedeutet, Anlageträger für eine rezessive Erkrankung zu sein. Ich weiß, was Sie meinen, aber „betroffen“ ist für mich dennoch der falsche Begriff.

**Schickanz:** Den zweiten Punkt, das Problem der Therapierbarkeit, finde ich wirklich auch sehr wichtig. Hierbei finde ich interessant, dass, meiner Beobachtung nach, auch innerhalb der internationalen humangenetischen Gemeinschaft anscheinend kein Konsens herrscht. Da würde ich gerne auf den gestrigen Tag zurückkommen, an dem wir von Frau de Bragança gelernt haben, was Menschen mit Down-Syndrom alles machen können. Es gibt vielleicht keine Therapie, aber es gibt völlig adäquate, spannende Möglichkeiten für Menschen mit Trisomie 21 zu leben. Daher könnte man doch fragen: Warum testen wir überhaupt auf Trisomie 21?



**Kubisch:** Auch das empfinde ich als ein schwieriges Argument, weil es verschiedene Arten von Krankheiten, von Therapie und Lebenswirklichkeit vermischt. Und das beste Argument für meine Aussage ist doch das Gendiagnostikgesetz in Deutschland. Eine pränatale Diagnostik auf eine behandelbare Erkrankung darf ich doch nicht durchführen, oder?

**Taupitz:** Doch natürlich, das habe ich doch gestern gesagt. Auf die Behandelbarkeit kommt es nicht an, entgegen dem Gutachten von Gärditz, der sagt, man darf nur auf behandelbare Erkrankungen testen. Das war ja genau das umgekehrte Argument von Gärditz bezogen auf den *PraenaTest*<sup>®</sup>.

Aber noch eine ganz kurze Bemerkung: Wir haben gestern Fälle von Trisomie 21 vorgestellt bekommen, die „relativ milde“ in der Ausprägung sind. Es gibt aber sicherlich viel schwerere Fälle, in denen das Leben für die Familie sicherlich nicht so leicht ist.

**De Bragança:** Das bekommen wir sehr oft zu hören: „Sie haben ja die Fitten, die bei Ihnen arbeiten.“ Bei uns gibt es Menschen, die keine Orientierung haben, die nicht lesen und schreiben können. Wir haben sogar einen fast gehörlosen Kollegen dabei. Bei uns haben sie alle etwas zu sagen, sie verstehen viele Dinge und mit der entsprechenden Übersetzung können sie einem Vortrag folgen und sich dazu äußern. Aber wenn man die Familie fragt, sagt die: „Der kriegt nicht viel geregelt.“ Ich sehe das anders, weil wir miteinander kommunizieren können. Bei uns arbeiten nicht nur die, die von außen als „fit“ bezeichnet werden, sondern die, die Sprache als Ausdrucksmittel sehen, unabhängig davon, was sie sonst für Stärken und Schwächen haben.

**Nöthen:** Frau Schicktan, Sie hatten den qualitativen Sprung festgemacht an der präkonzeptionellen Untersuchung, die keiner spezifischen Risikokonstellation mehr folgt, sondern eigentlich eine Reihenuntersuchung ist. Daher meine Frage an die Juristen: Ist damit die präkonzeptionelle Untersuchung nach Definition des Gendiagnostikgesetzes eine genetische Reihenuntersuchung, die dann auch der Zustimmung durch die Gendiagnostik-Kommission bedarf, in der Form eine entsprechende Liste der Erkrankungen zu definieren?

**Duttge:** Der Begriff der genetischen Reihenuntersuchung ist sowohl in § 3 als auch § 16 Gendiagnostikgesetz legal definiert. Ich habe den Gesetzestext jetzt nicht zur Hand. Ich würde sagen nein, um Ihre Frage zu beantworten, aber die Begründung liefert jetzt Herr Taupitz.

**Taupitz:** Der Gesetzestext sagt: „Genetische Reihenuntersuchung ist eine Untersuchung zu medizinischen Zwecken, die systematisch der gesamten Bevölkerung oder bestimmten Personengruppen in der gesamten Bevölkerung angeboten wird, ohne dass bei der jeweiligen betroffenen Person notwendigerweise Grund zu der Annahme besteht, sie habe die genetischen Eigenschaften, deren Vorhandensein mit der Untersuchung geklärt werden soll.“

**Nöthen:** Deswegen ist mir das noch nicht ganz klar: Von wem angeboten? Genügt es, dass eine Firma es als Reihenuntersuchung anbietet? Es ist gar nicht spezifiziert, dass irgendein Krankenkassensystem das rückvergütet anbietet. Ich wäre doch interessiert daran zu klären, ob es sich um eine genetische Reihenuntersuchung handelt.

**Duttge:** Ich würde sagen, der Gesetzgeber hat an diese Dimension schlicht nicht gedacht. Juristen interpretieren das Gesetz natürlich nicht nur anhand des Gesetzestextes, der ist nur der Ausgangspunkt, sondern ebenso nach Telos, Historie, Ratio und auch nach dem Vorstellungsbild des Gesetzgebers. Und ich würde sagen, wenn wir hier zwei unterschiedliche Vorschriften haben, die eine dezidiert für die vorgeburtliche genetische Diagnostik und die andere für die genetische Reihenuntersuchung, dann hat der Gesetzgeber hier zwei völlig unterschiedliche Szenarien vor Augen gehabt. Und wenn wir sagen, dass das, worüber wir sprechen, eigentlich eine vorgeburtliche Diagnostik ist, dann kann es nicht gleichzeitig etwas anderes sein, das heißt zugleich als genetische Reihenuntersuchung begriffen werden.

**Nöthen:** Ich finde es schwierig, eine präkonzeptionelle Diagnostik auf die vorgeburtliche Ebene zu setzen, denn damit ist etwas anderes gemeint vom Gesetzgeber, nämlich die Schwangerschaft. Und eine Reihenuntersuchung begründet sich im Wesentlichen dadurch, dass man auf Anlagen getestet, für die man aufgrund der Familienanamnese kein individuell erhöhtes Risiko hat. Und das ist die Intention des Gesetzgebers und nicht, wer das jetzt anbietet. Ich sage das jetzt einmal so provokativ: Mich würde es interessieren, denn dann hätte man bei der Umsetzung über die Gendiagnostik-Kommission bezüglich der Erstellung einer Liste schon formal im Gesetz geregelt, wer das anschaut und wer diese Liste definiert.

**Duttge:** Ich verstehe das sehr gut. Ich würde trotzdem dabei bleiben, dass die Wahrscheinlichkeit, dass die Antwort „nein“ lautet, sehr hoch ist. Und zwar deshalb, weil genetische Reihenuntersuchung nach

dem Vorstellungsbild des Gesetzgebers doch offensichtlich meint, dass hier ein kollektives Interesse besteht aufgrund von Gegebenheiten in der Gesamtbevölkerung oder eines Teils derselben. Das ist ja gerade auch in die Legaldefinition aufgenommen worden. Es geht hier also offenbar darum, anhand einer bestimmten Kategorie, gleichsam wie eine Art Rasterfahndung, bestimmte Gegebenheiten zu ermitteln. Im Gegensatz dazu kommt in der Situation, über die wir sprechen, doch das *Movens* von der betroffenen Person selber vor dem Hintergrund einer familiären Konstellation oder einer generellen Familienplanungsentscheidung. Dass dies etwas anderes als eine genetische Reihenuntersuchung ist, scheint mir der Wille des Gesetzgebers zu sein.

**Taupitz:** Also, wenn der Zusatz „systematisch angeboten wird“ eine Bedeutung haben soll gegenüber dem bloßen Angebot, dann meine ich, dass es noch kein systematisches Angebot ist, wenn ein Unternehmen einen Test auf den Markt bringt und jeder diesen in Anspruch nehmen kann. Das Neugeborenen-Screening dagegen, das verstehe ich als systematisches Angebot, weil es allen Müttern nach der Geburt für ihr Kind angeboten wird, es wird gewissermaßen routinemäßig durchgeführt und muss nach den Richtlinien auch durchgeführt werden. Insofern gehört das Neugeborenen-Screening in die Kategorie der Reihenuntersuchung, aber nicht das, worüber wir hier reden.

**Roesler:** Aber in der Gesetzesbegründung wird noch einmal deutlich, dass der Kontext der Reihenuntersuchung der Kontext der medizinischen Behandlung der betroffenen Person ist, die in der Reihenuntersuchung untersucht wird. Und in der Gesetzesbegründung zu § 16 steht auch, dass es darum geht, den identifizierten Risikopersonen die Möglichkeiten einer Frühbehandlung oder Prävention zu eröffnen, und das ist gerade bei der Anlageträgerschaft nicht der Fall. Die Reihenuntersuchung steht nach dem Gesetzgeber in einem völlig anderen Kontext.

**Nöthen:** Dass man autosomal-rezessive Erkrankungen und die Testung auf Anlageträgerschaft aus dem Konzept der Reihenuntersuchungen ausschließt, ist mir völlig neu, das muss ich sagen. Das ist genetisches Screening. In unserer Community ist es das klassische Beispiel für Reihen- und Screening-Untersuchungen.

**Schott:** Vielleicht hat Herr Taupitz die endgültige Antwort.

**Taupitz:** Die haben wir Juristen fast nie, jedenfalls nicht, wenn wir untereinander noch streiten können. Wenn wir das, worüber wir jetzt spre-

chen, nämlich die präkonzeptionelle Diagnostik, als Reihenuntersuchung definieren, dann hätten wir in der Tat ein gravierendes Problem. Denn § 16 Absatz 1 Gendiagnostikgesetz sagt: „Eine genetische Reihenuntersuchung darf nur vorgenommen werden, wenn mit der Untersuchung geklärt werden soll, ob die betroffenen Personen genetische Eigenschaften mit Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung haben, die“, und jetzt kommt es, „nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaften und Technik vermeidbar oder behandelbar ist oder der vorgebeugt werden kann.“ Also eine Reihenuntersuchung darf nur durchgeführt werden, wenn etwas getan werden kann, wie Frau Schick-tanz ganz richtig gesagt hat. Und vorbeugen verstehe ich nicht in dem Sinne, abtreiben oder gar nicht erst zeugen, sondern als eine Präventionsmaßnahme bei dem Betroffenen. Und damit ist das, worüber wir heute sprechen, eindeutig kein systematisches Angebot in diesem Sinne.

**Nippert:** Ich glaube, die Konfusion kommt daher, dass in einigen Ländern, wie Zypern oder Iran, die Anlageträgerschaft auf  $\beta$ -Thalassämie oder andere Erkrankungen als Bevölkerungs-Screeningmaßnahme systematisch angeboten wird. Dort gibt es aber einen anderen Kontext und ein anderes Verständnis. Es soll tatsächlich die Geburt eines betroffenen Kindes verhindert werden und deshalb soll jeder vorher informiert werden, der im reproduktionsfähigen Alter ist. Und das wird systematisch gemacht, zumindest in diesen beiden Ländern. Aber das ist hier sowohl von unserem kulturellen Verständnis her als auch in unserem Gesundheitssystem nicht vorgesehen.

**Tanner:** Ich möchte jetzt doch, nachdem ich schon länger auf der Liste stehe, noch an diese Diskussion anknüpfen. Der Hintergrund dieser Frage ist auch eine Verschiebung des Verständnisses von Gesundheit und Krankheit, die sich durch diese Verfahren ergibt. Und da habe ich eine Frage an die Humangenetik: Würden Sie auch sagen, dass Prävention immer mehr an Bedeutung gewinnt, bei der ja die Frage der klassischen medizinischen Indikation anders gesehen wird? Ich frage das auch vor dem Hintergrund, dass es in den USA schon Geschäftsmodelle gibt, an denen auch *Roche* und andere beteiligt sind, die genau darauf setzen, also lediglich Test und nicht Behandlung im klassischen Sinn, sondern in Richtung Prävention. Ist das für die medizinische Praxis eine Verschiebung oder würden Sie sagen, das ist etwas, was zwar in der ethischen Debatte vor- kommt, aber für die Praxis eher untergeordnete Bedeutung hat?

Mein nächster Punkt versucht, das Spektrum um eine Facette zu erweitern und ich gehe da von einer ganz einfachen Tatsache aus, die wir alle durch Ihren Vortrag auch gesehen haben. Die Anbieter solcher *Direct-to-Consumer-Tests* sitzen weitgehend in den USA und gehören zu amerikanischen Firmen, bis hin zu *LifeCodexx* und so weiter, das haben wir gestern gehört. Warum ist das relevant? Wir haben jetzt mehrfach über Rechte und Pflichten gesprochen und darüber, wer was regulieren soll. Ich glaube, für die Debatte ist es wichtig, sich klarzumachen, dass wir sehr unterschiedliche politische Kulturen haben (ich verwende jetzt ganz bewusst den Begriff *Kulturen* und nicht *Werte*), in denen es ganz unterschiedliche Vorstellungen gibt, wer was wie regeln soll. *Staatliche Kontrolle versus Marktkontrolle* sind nur zwei besonders prägnante Begriffe in diesem Zusammenhang. Hinzu kommen die Probleme, grenzüberschreitende Sachverhalte zu regeln. Das hat man gesehen im Vorlauf zum Gendiagnostikgesetz bei den *Direct-to-Consumer-Tests*. Man wusste, dass sie kommen werden, konnte das aber nicht regulieren, weil das deutsche Recht im Ausland nicht greift. Also hat man eher einen Bogen darum gemacht, trotz allen Arztvorbehalts.

Die dritte Bemerkung knüpft an Ihre erste These, Frau Schick Tanz, an. Ich will nur noch einmal unterstreichen, was Sie selber gesagt haben. Man muss stärker an das Stichwort *Risiko* und *Risikokommunikation* herangehen. Und da kommt man an einen Punkt, der in unserer Debatte bisher nicht wirklich vorkam. Wir wissen aus sozialwissenschaftlichen Untersuchungen, dass der adäquate Umgang mit Risiken hoch schichtenspezifisch ist. Und daher muss man genauer schauen, wer solche Tests in Anspruch nimmt, und das betrifft dann wieder die Frage des *Informed Consent*. Wir wissen aus der empirischen Forschung, dass die faktischen Kommunikationsprozesse sehr unterschiedlich sind je nach sozialem Background und Schichtungen und das muss man, glaube ich, sehr viel stärker in den Blick nehmen.

**Propping:** Zu Ihrer ersten Frage, Herr Tanner: Es gibt immer die große Hoffnung, dass die Prävention eine größere Bedeutung bekommt. Das hängt aber ganz stark davon ab, wann eine Krankheit sich manifestiert und davon, ob es eine Methode oder einen Zugang gibt, um Krankheitsvermeidung zu betreiben. Das Neugeborenen-Screening ist nun dezidiert eine präventive Angelegenheit. Es gibt nur wenige genetische Erkrankungen, die man in Fortsetzung des Neugeborenen-Screenings in

Betracht ziehen könnte, etwa auch ein Screening im Erwachsenenalter, zum Beispiel ein Screening mit dem Ziel der Prävention bei erblichen Krebserkrankungen. Diese meist autosomal-dominant erblichen Krankheiten haben eine verminderte Penetranz, so dass der Familienbefund das Risiko einer Person nicht anzeigen muss. Die andere Konstellation ist, dass beide Eltern heterozygot für eine autosomal-rezessive Krankheit sind. Dann beträgt das Risiko 25 Prozent für die Kinder. Wenn die Eltern sich in dieser Situation zum Schwangerschaftsabbruch nach pränataler Diagnostik entschließen, wird das üblicherweise nicht als Prävention bezeichnet, obwohl der Abbruch die Krankheit natürlich „verhindert“. Es ist immer attraktiv, den Präventionsgedanken nach vorne zu bringen, dann muss aber der Fachmann ganz konkret sagen, bei welchen Krankheiten das möglich ist. Leider geht es nicht so schnell, wie man sich das wünscht.

**Schick Tanz:** Ich würde gerne noch einmal den Punkt aufgreifen, den Herr Tanner angesprochen hat. Es ist ein grundsätzliches Problem in der Bioethik, wie Globalisierung und Internationalisierung von Technikentwicklung auf der einen Seite funktionieren, und auf der anderen Seite wir das meines Erachtens auch sehr wichtige Insistieren auf nationalen politischen Kulturen haben. Nichtsdestotrotz nehme ich das häufig als ein Spannungsfeld wahr. Wir sehen ganz oft, dass die nationale Gesetzgebung dadurch, dass die umgebenden Länder andere Gesetze haben – denken wir an die Sterbehilfedebatte oder letztlich jetzt auch Stammzellforschung und PID – ein Stückweit in der Alltagspraxis unterwandert wird. Wir leben in einer Zeit, in der wir, durch europäisches Recht und die Möglichkeit für Betroffene, sich in den Zug oder ein Flugzeug zu setzen und ins Ausland zu fahren, nicht mehr darauf insistieren können, dass Leihmutterchaft oder PID bei uns nicht erlaubt sind. Das wird dann ein Stück weit auch absurd. Ich glaube, dieser Begriff der politischen Kultur ist etwas sehr Wichtiges, aber wir müssen ihn auch mit Samthandschuhen anfassen, weil er dauernd im Umbau ist und im Aushandlungsprozess mit den angrenzenden politischen Kulturen steht, wobei Wissenschaft ein spannender Trigger für diesen Prozess darstellt. In Bereichen wie zum Beispiel dem Strafrecht ist man wahrscheinlich nicht so stark gefordert durch die Internationalisierung und Globalisierung wie in der Wissenschaft. Es gibt eine wissenschaftliche Vernetzung und die Wissenschaftler denken und arbeiten international und haben

entsprechende Richtlinien. Ich gehe davon aus, dass wir nicht ignorieren können, was in anderen Ländern an Richtlinien erarbeitet worden ist und das sehen wir auch in der Praxis, dass sich de facto darauf bezogen wird.

**Tanner:** Genau das wollte ich sagen, dass es woanders, also zum Beispiel in England oder den USA, andere Vorstellungen gibt, wer etwas wie regeln soll. Und damit sind wir konfrontiert, zum Beispiel beim Stammzellgesetz, das ich relativ genau kenne. In Deutschland gibt es für alles ein Nebenstrafrecht, das erscheint den Engländern oder Amerikanern völlig absurd, das so zu regeln. Und wir haben ganz andere Vorstellungen über die Geschäftsmodelle, das waren Ihre ersten Folien, denn das sind alles amerikanische Firmen und das geht bis in die Patentfragen hinein. Beispielsweise schon die Frage, wem gehören die Informationen, das hatten wir gestern bei *Myriad Genetics*. Die Informationen gehen in eine Datenbank ein und dadurch werden individuelle, hochsensible Daten plötzlich der öffentlichen oder auch wissenschaftlichen Kommunikation entzogen. Da gibt es sehr unterschiedliche Vorstellungen an dieser Stelle, das wollte ich nur sagen. Wir sollten nicht nur abstrakt von Rechten und Pflichten reden, sondern wir sollten sehen, dass auch die Vorstellung, wer welche Pflichten formulieren darf oder sollte, sehr unterschiedlich ist. Dass man in der Praxis nach Brüssel, Tschechien oder sonst wo fahren und das machen kann, was bei uns verboten ist, das ist noch einmal etwas anderes. Mir geht es um das prinzipielle Problem, dass wir in einem internationalen Akteurszusammenhang stehen und wir dem auch Rechnung tragen müssen durch die Spezifik der unterschiedlichen Ethiken, die uns da begegnen.

**Schott:** Das ist ein ganz wichtiger Punkt. Es gibt auch noch andere Regionen in der Welt jenseits von Europa und den USA.

**Schöne-Seifert:** Es kommt nicht von ungefähr, dass gerade bei den Fragen der Ethik die Dinge so strittig sind, denn bei der Humangenetik können viele von uns nur aus zweiter Hand mitreden und beim Buchstaben des Gesetzes auch und deswegen ist das eine etwas unfaire Situation, wenn man Ethikerin ist, dass man dadurch immer die geballte Kritikladung bekommt. Ich wollte mich dafür entschuldigen und sagen, dass es nicht darum geht, scholastisch herumzukritisieren, sondern eher noch Vorschläge zu machen. Und ich glaube einfach, dass die begrifflichen Vorentscheidungen und Einführungen wahnsinnig wichtig

sind, weil sie sozusagen den Blick lenken und in dem Sinne bitte ich zu verstehen, was ich jetzt sagen will.

Das Erste ist noch einmal dieser Punkt, den auch Herr Kubisch schon angesprochen hat, die Engführung von Freiwilligkeit, die wirklich eine zentrale Frage ist, Freiwilligkeit bei der Inanspruchnahme und den Folgeüberlegungen dieser Tests durch Paare oder einzelne Personen und Deine Engführung dieser Freiwilligkeit mit der Alternativlosigkeit. Ich will nur noch einmal aus der rein formalen Perspektive darauf hinweisen, dass diese Dinge auf zwei Ebenen angeschaut werden müssen. Die Freiwilligkeit der Inanspruchnahme dieser Tests hängt entscheidend davon ab, ob man die Alternative hat, diese Tests nicht in Anspruch zu nehmen. Das ist klar. Aber die Frage nach Alternativen nach dieser Entscheidung steht auf einem ganz anderen Blatt. Man sollte nicht sagen, eine Handlung sei dann nicht freiwillig, wenn sie dazu führt, dass man nur noch die Wahl zwischen zwei Übeln hat. Diese Konstellation kommt leider häufig vor, sehr häufig in der Medizin, stellt aber die Freiwilligkeit der Erstentscheidung nicht infrage. Und es sind natürlich oft wirklich zwei Übel, aber weil die Leute diese Übel, wie Verzicht auf eigene Kinder oder selektive Abtreibung, so unterschiedlich einschätzen, sind viele von uns der Ansicht, dass sie das Recht haben sollen, darüber selber zu entscheiden.

Der zweite Punkt: Ich finde, Du hast Recht damit, dass man sich noch einmal dieses Problem der Ideologie der Forscher und Anbieter anschauen muss. Ich möchte aber anmerken, dass schon die Präventionsmetapher, die wir alle benutzen, dort mit hinein fällt. Es ist einfach etwas anderes, und das ist keine neue Einsicht durch die präkonzeptionelle Diagnostik, ob man den Präventionsbegriff völlig harmlos mit positivem Unterton verwenden darf, da wo er aufgrund von harmlosen Dingen wie die Änderung des Lifestyles oder die Einnahme einer Tablette dazu führt, dass die Sache wieder in Ordnung ist. Hier dagegen sind die Kosten, dass man auf eigene Kinder verzichtet oder abtreibt usw., sich jedenfalls auf etwas einstellt, was einem sehr zu schaffen macht, sonst würde man diese Einsicht nicht haben wollen. Die Präventionsmetapher hat hier eine deutlich andere Dimension. Und ich finde es wichtig, das von Anfang an im Blick zu behalten.

Ein weiterer Punkt: Du hast gesagt, und das schließt auch an etwas an, was Herr Kubisch diskutiert hat, Du könntest Dir vorstellen, dass das Wissen darum, dass die Prävalenzen solcher Mutationen für autosomal-

rezessive Erkrankungen so groß sind (jeder von uns trägt im Schnitt 2,8 Mutationen für schwere pädiatrische und 10 bis 20 für spätmanifeste Erkrankungen), sogar dazu führen könnte, dass die Grenze zwischen dem Gesundheits- und Krankheitsbegriff verschwindet. Und es klang für mich so, als ob Du das ganz positiv fändest. Ich wollte davor warnen, das so einfach positiv zu finden. Ich glaube, den Gesundheits- und Krankheitsbegriff sollten wir beibehalten, allein schon, um Ansprüche auf Krankenversorgung usw. abzugrenzen von Befindlichkeitsstörungen. Der Begriff ist eine Sache und die Frage von Stigmatisierung und Schuld ist etwas ganz anderes. Und das muss man voneinander trennen.

Allerletzter Punkt: Du hast gesagt, wir brauchen eine neue Ethikdiskussion und ich wollte nur darauf hinweisen, dass dieser Punkt, wie ich glaube, unwichtig ist, weil das einfach davon abhängt, was man unter „neu“ versteht. Ich würde eher sagen, es ist eine Weiterführung der Diskussion über den Umgang mit der Humangenetik, eine deutliche Zuspitzung mancher Probleme, aber insofern nicht wirklich ein genuin neuer Aspekt. Man muss das immer sagen, wenn man Anträge schreibt, aber ich denke, es ist auch wichtig, dass man die Kontinuität dieser Diskussion zu den alten Diskussionen im Auge behält und dass es nach wie vor um die drei großen Fragen geht. Und das sage ich jetzt, weil ich bei der Abschlussdebatte nachher vielleicht nicht mehr dabei bin: Es geht einmal um die Frage, wie schützen wir die Freiwilligkeit und die Rechte derer, die solche Tests in Anspruch nehmen wollen, und daran hängt vieles, Stichwort Risikokommunikation usw. Zweite Debatte: Wie schützen wir die Kinder, die mit diesen in Rede stehenden, testbaren Erkrankungen geboren werden, Stichwort Orphanisierung. Und drittens: Wie schützen wir unsere Gesellschaft vor klimatischen Fehlentwicklungen? Ich glaube, alle drei Fragen sind ausgesprochen wichtig und überhaupt nicht erledigt damit, dass man ein Label hat. Aber es sind Fragen, die wir aus den anderen Genetik-Debatten schon kennen und insofern gibt es keine neue Dimension, aber es gibt eine Zuspitzung und auf jeden Fall allen Grund, Projekte zu fördern.

**Schicktan:** Ich persönlich glaube, und das möchte ich noch einmal klarstellen, dass Deine Darstellung des Entscheidungsbegriffes, nämlich nur zwischen zwei Optionen, und dann hast Du noch von erster und zweiter Entscheidung gesprochen, eine extrem problematische Verkürzung ist. Es als erste Entscheidung – „will ich wissen oder nicht“ – und

danach als erneute Entscheidung – „was mache ich mit dem Wissen?“ – darzustellen, das ist in der Regel aus einer moralischen Frage oder Perspektive heraus schon eine Separierung von miteinander verknüpften Dimensionen, die moralisch relevant sind. Es ist eine extrem simplifizierte Vorstellung von freier Wahl, dass ich das völlig unabhängig voneinander mache. In den meisten Fällen ist das für die Betroffenen aus der Lebensplanungsperspektive nicht so zu separieren. Und das ist ja auch das Ziel eines Großteils der Diskussionen um *Informed Consent* und Aufklärung in der humangenetischen Beratung, dass man den Leuten sagt, wenn sie jetzt durch diesen Prozess der genetischen Diagnostik gehen, dann kann sich hinterher die Frage stellen, ob sie einen Abort durchführen lassen wollen. Und das war eine wichtige Errungenschaft der letzten 20 Jahre, dass wir genau diese Aufeinanderfolge von Entscheidungskaskaden mit im Blick haben und nicht jedes Mal so tun, als sei das hier eine Entscheidung und dann kommt ein neuer Entscheidungsbaum und das sei völlig getrennt voneinander.

**Schöne-Seifert:** Da hast Du mich wirklich missverstanden. Ich wollte Folgendes sagen: Wenn man von Freiwilligkeit redet, heißt das sozusagen bildlich, dass es nicht nur eine einzige Tür geben darf für die Entscheidung, um die es geht. Es muss mindestens noch eine andere Tür geben oder sogar mehrere Türen und die müssen auch offen sein. Wenn es wirklich nur eine Tür gibt, dann ist die Entscheidung nicht freiwillig und uns allen geht es um Freiwilligkeit, das ist eine geteilte Prämisse der Inanspruchnahme. Wenn es so wäre, dass schärfste Sanktionen oder latenter sozialer Druck usw. die Frage, „will ich mich testen lassen oder nicht“, so zuspitzen würden, dass es de facto nur eine Tür gibt, dann würden wir sagen, es ist nicht mehr freiwillig, und wir sollten das nicht anbieten. Die zweite Frage ist aber, was folgt, wenn man in die Situation kommt, dass der eigene Anlageträgertest positiv und der Partner ebenfalls Anlageträger ist. Dann hat man nur noch die Wahl zwischen zwei sehr hässlichen Türen, nämlich auf eigene Kinder zu verzichten oder eine Abtreibung ins Auge zu fassen. Vor dieser Wahl sehen sich manche subjektiv, ich will nicht sagen, dass die vielen Spiegelstriche von Herrn Kubisch nicht auch ihre Geltung haben, aber für viele stellt es sich so dar, und dann ist diese Frage tragisch und muss natürlich von Anfang an in die Handlungsbeschreibung der Entscheidung mit hineingenommen werden. Ich wäre ja verrückt, wenn ich das anders behaupten würde.

Aber die Frage der Tür, die es da oben gibt, „ja“ oder „nein“, die hat nichts mit den Türen und der Hässlichkeit der Türen da unten zu tun.

**Schicktan:** Das hatte ich aber auch vorher nicht infrage gestellt.

**Michl:** Es geht mir um zwei Punkte, die beide mit der Zunahme an genetischem Wissen zusammenhängen. Und dass das irgendwie kommen wird, das ist, denke ich, allen klar.

Die erste Frage ist: Wie gehen wir damit um? Ich bin da selber noch sehr unschlüssig und diese Unschlüssigkeit würde ich gerne hier in den Raum stellen. Es kam schon mehrmals die Forderung: Wir müssen das in die Schulen tragen, wir brauchen mehr Informationen, mehr Aufklärung darüber, und das sehr frühzeitig, damit man schon von Kindesbeinen auf lernt, mit diesem Wissen umzugehen. Ich sympathisiere sehr damit, weil ich denke, das ist wirklich eine Entwicklung, die kommen wird und es geht dabei nicht nur um genetisches Wissen, sondern auch um Wahrscheinlichkeitsdenken mit statistischen Anteilen. Das ist die eine Seite. Andererseits: Wenn wir das in die Schulen tragen, ist es schon eine Pflicht, sich überhaupt damit auseinanderzusetzen. Auf jeden Fall würde dies bedeuten, dass jeder Bürger sich, wenn er durch die Schule gegangen ist, damit auseinandergesetzt haben sollte, dass es solche Tests gibt, die man wahrnehmen, aber natürlich auch verweigern kann. Und ich überlege mir, ob man nicht dieser ganzen Entwicklung dadurch noch Vorschub leistet.

Der zweite Punkt hat wieder mit genetischem Wissen und der Partnerwahl zu tun, was ein heikles Thema ist. Ich finde interessant, wie wir in unserer Gesellschaft arrangierte Ehen in anderen Gesellschaften, wobei es diese ja auch in unserer Gesellschaft gibt, immer gleich der individuellen Partnerwahl gegenüberstellen. Ich will gar nichts über arrangierte Ehen sagen, weil ich mich damit zu wenig auskenne. Aber ich möchte zur individuellen Partnerwahl anmerken, dass wir unseren Partner natürlich auch nach bestimmten Maßstäben/Kriterien wählen. Es gibt sehr viele soziologische Studien darüber, zum Beispiel von Eva Illouz, „Gefühle in Zeiten des Kapitalismus“,<sup>35</sup> die aufgezeigt hat, dass die Partnerwahl bestimmten Kriterien folgt, die nach ökonomischen Modellen ausgerichtet sind. Ist es also nicht doch vorstellbar, dass solche Informationen und das genetische Wissen zukünftig entscheidend

<sup>35</sup> Illouz (2004).

dafür sein können, wie wir unseren Partner wählen, es also ein Kriterium ist, das immer wichtiger wird?

**De Bragança:** Ich wollte etwas zu dem Eindruck und auch der Verwirrung sagen, die entsteht, wenn man erlebt, was im Ausland geschieht und wie man die Dinge dort sieht, einfach aus meiner Perspektive, weil ich mit dem Down-Syndrom zu tun habe und es daher immer besonders spannend finde, die verschiedenen Blickwinkel zu betrachten. In den letzten Jahren habe ich mitbekommen, dass man in Deutschland der Meinung war, Menschen mit Down-Syndrom werden 30. Woher kommt das, wieso denkt man das? Wir in Deutschland neigen dazu – sage ich ganz provokativ, weil ich jetzt als Letzte rede und da kann man nicht groß antworten – nur auf uns zu schauen, da wir ein total germanisiertes Volk sind. Man hat es nicht geschafft, als diese Zahl festgelegt wurde, also nach 1945, mal über die Grenzen zu schauen. Denn sonst hätte man gemerkt, dass es in anderen Ländern Menschen mit Down-Syndrom gibt, die älter sind als 30. Warum gab es das 30 Jahre nach Kriegsende nicht in Deutschland? Weil es nur Menschen mit Down-Syndrom gab, die nach 1945 geboren waren. Man hätte daher einfach mal jemanden fragen können, stattdessen wurde es einfach so abgeschrieben aus den Büchern. Der Dialog und der Blick über den Tellerrand fallen oft schwer. Ich weiß noch, wie ich vor vielen Jahren auf einer Tagung war und diverse Amerikaner traf, die mich erstaunt fragten: „Bekommen die Menschen mit Down-Syndrom bei euch keine Gesichts-OP angeboten?“ Und ich war damals völlig schockiert, jeder Deutsche findet das schlimm. Aber in den USA ist das normal, dass jeder, der irgendwie so, so oder so aussehen möchte, dabei sein will, so etwas angeboten bekommt. Das ist dort Konsens. Und als ich mich von der ersten Erschütterung erholt hatte, wurde mir klar, dass die Menschen geschaut haben, woran sie erkannt werden, im Bus zum Beispiel, und das ist das Aussehen, das kam auch im Film gestern vor. In den USA ist es zum Beispiel auch ganz normal, dass man mit Down-Syndrom studieren kann. Wir dagegen sitzen hier und haben das Down-Syndrom auf einer Liste. Wir haben einen Kollegen aus den USA, der auch für uns schreibt und der studiert Meteorologie und hat einen Assistenten dabei. Das ist ganz normal, der ist der Fachmann für diese Dinge. Und deshalb finde ich es spannend, auch einmal über die Grenzen zu schauen, auch wenn es schwierig ist bei den ganzen Punkten, die bisher auf-

getreten sind in der Debatte. Aber es ist auch anregend und so, wie wir jetzt hier diese Diskussionsrunde hatten, wäre es bestimmt auch interessant mit Kollegen aus dem Ausland zu reden: Zu erfahren, was für sie das Normalste ist und wo sie erschüttert wären, wenn wir etwas sagen. Und noch ganz zum Abschluss: Arrangierte Ehen sind nicht nur schlecht, es gibt auch gute Beispiele dafür, denn sie werden oft arrangiert von Menschen, die die Beteiligten kennen.

## Abschlussgespräch mit Ausblick auf zukünftige Forschungsthemen

In der abschließenden Gesprächsrunde gaben die Teilnehmer aus ihrer jeweiligen Perspektive einen Ausblick auf offene Forschungsfragen zum Thema „Auf dem Wege zur perfekten Rationalisierung der Fortpflanzung? Perspektiven der neuesten genetischen Diagnostik“.

### Wie können genetische Krankheitsursachen weiter entschlüsselt werden?

**Propping:** Als Einführung in unsere Diskussion möchte ich eine Bemerkung machen. Man schätzt, wie Herr Kubisch in seinem Vortrag gezeigt hat, dass es um die 8.000 monogen erbliche Krankheiten gibt: autosomal-dominante, autosomal-rezessive und X-chromosomal-rezessive. Was aber vergessen wird: Die genetische Grundlage von diesen 8.000 Krankheiten ist bisher nicht komplett bekannt. Es gibt eine internationale Initiative der USA und der EU mit dem Namen IRDiRC. Das ist die Abkürzung für *International Rare Diseases Research Consortium*. Das Projekt hat die Absicht, die noch ausstehenden monogen erblichen Krankheiten in ganz kurzer Zeit und vor allem koordiniert nach dem Muster des internationalen Krebsgenomprojektes zu sequenzieren, und zwar mit nationaler Finanzierung, aber international abgestimmt. Es ist also bisher nicht so, dass diese 8.000 monogenen Krankheiten überhaupt für genetische Tests zur Verfügung stünden, weil man die verursachenden Gene gar nicht alle kennt. Ich würde es für wichtig halten, dass sich Deutschland unbedingt an einem solchen Projekt beteiligt. Die Erfahrung zeigt, dass alle Diskussionen – auch über Wertfragen, die damit zusammenhängen – besser in Ländern verlaufen, in denen das Labor vorangetrieben wird, weil die Nähe zu Fachkollegen, die daran mitarbeiten, die Diskussion beflügelt. Die USA sind dafür ein gutes Beispiel.

**Cremer:** Was mir spontan einleuchtet, wäre ein Projekt, das die tatsächlichen Phänotypen, die herauskommen, also die tatsächliche individuelle Pathologie besser voraussagen kann, soweit sie überhaupt von einzelnen Genen abhängig ist. Dazu ist es notwendig zu verstehen, dass



die monogenen Erkrankungen gewissermaßen ein durch die Geschichte der Genetik herausgehobener Sonderfall sind. Bei einer retrospektiven Betrachtung hat man das Problem, dass ein Bias entsteht, also eine „Interessantheitsauslese“. Am besten wären natürlich prospektive Studien, die sehr langfristig angelegt werden. Meine Frage ist: Wie stellst Du [Peter Propping] Dir ein Projekt vor, das tatsächlich das Hauptproblem solcher Analysen lösen kann, dass wir trotz aller Daten doch oft nicht vorhersagen können, was passieren wird? Wir haben eine ungeheure Grauzone des Verständnisses.

**Propping:** Ich habe mich offenbar nicht ganz richtig ausgedrückt. Das IRDiRC-Projekt hat aus genetischer Sicht einen konventionellen Ansatz. Es sollen Familien untersucht werden, in denen beispielsweise ein Kind betroffen ist. Dann wird die Mutation über Strategien wie Homozygosity-Mapping oder Kopplungsuntersuchungen bei den Patienten nachgewiesen. Das sind Strategien, die schon seit über 20 Jahren erfolgreich angewandt werden. Es geht nicht um Heterozygoten-Screening, sondern um die Aufdeckung von Genen, die für eine sehr wahrscheinlich monogen erbliche Erkrankung verantwortlich sind. Solange man das Gen überhaupt nicht kennt, kommt man nicht weiter. Dann muss man eben in den nächsten Schritten schauen, wie variabel die Phänotypen sein können, wenn andere Personen homozygot oder vielleicht auch heterozygot für Mutationen in diesen Genen sind. International soll verhindert werden, dass es zu Doppelarbeit kommt, weil diese Krankheiten sehr selten sind.

**Cremer:** Danke. Trotzdem scheint es mir so zu sein, dass eine Analyse, die sich nur auf die Gene stützt, ein Fehler ist. Sie unterstellt sozusagen, dass es eine direkte Beziehung zwischen der einen Mutation und dem Phänotyp gibt. Während in der Tat in den meisten Fällen der wirkliche Phänotyp – wie er sich über das Leben entwickelt – nicht nur von diesem Gen abhängt, sondern auch vom Kontext anderer Gene, wie ich gestern sagte, möglicherweise auch von einem epigenetischen Kontext. Ich denke, es wäre sinnvoll, solche Projekte von vornherein sehr langfristig in der Nachverfolgung und als Gesamtgenom-Sequenzierung anzulegen, nicht als isolierte Sequenzierung von bestimmten Genen.

**Nöthen:** Dein Punkt, Thomas [Cremer], und der ist auch völlig berechtigt, ist doch der: Letztendlich ist mit der Identifizierung der verantwortlichen Mutation auch bei monogenen Erkrankungen die Grundlage gelegt. Von da ausgehend gibt es natürlich vielfältige wissenschaftliche

Untersuchungen, die die dazwischen liegenden Ebenen sinnvoll abgreifen, weil diese auch zur Variabilität des Phänotyps beitragen bis zu Medikamenten-Response usw. Das bedarf natürlich auch besonderer Projekte.

**Propping:** Ich habe deswegen darauf hingewiesen: Es gibt 8.000 monogene Erkrankungen. Bisher sind bei etwa 3.500 die Gene bekannt. Der Fortschritt geht deshalb jetzt langsamer, weil die ausstehenden Erkrankungen immer seltener werden. Deswegen ist es auch nicht ganz trivial, Wege zu finden, um bei diesen seltenen Krankheiten weiter zu kommen. Der Ansatz einer internationalen Kooperation ist daher, denke ich, absolut vernünftig.

**Kubisch:** Ich stimme Ihnen zu, Herr Propping, aber man muss pragmatischerweise sagen, dass es oftmals Probleme macht, wenn man alles nur in Konsortien macht, und zwar in der lokalen Finanzierung vor Ort. Wenn ich nur noch wissenschaftliche Projekte mit 150 anderen Projektteilnehmern durchführe, wird sich meine Publikationsliste verändern und ich werde in der LOM-Bewertung an meiner lokalen Universität schlecht abschneiden. Das ist eine Realität, die dem entgegengeht.

**Propping:** Nein, Herr Kubisch, das ist nicht so. Wenn Sie von der Schwäbischen Alb eine entsprechend geeignete Familie in Ulm haben, dann melden Sie das in diesem Konsortium an. Dann sind Sie der einzige Untersucher. Das wird nicht vom Konsortium publiziert.

**Kubisch:** Ich sage bloß, wenn es solche Konstrukte gibt, ist es gut. Es kann aber pragmatische Gründe vor Ort geben, so dass man gut überlegen muss, ob man alles konsortial machen kann oder nicht.

**Cremer:** Ich möchte versuchen, eine Vision einer Methoden- und Konzeptentwicklung an einem ganz konkreten Beispiel vorzutragen. Wir wissen, dass die Entwicklung der diagnostischen Möglichkeiten rascher vorankommt als die therapeutischen Möglichkeiten. An einem Beispiel möchte ich darstellen, wie diese Entwicklung zu neuen therapeutischen Optionen führt. Die Kinderklinikerin Ania Muntau führt Untersuchungen zur Therapie der Phenylketonurie durch. Sie konnte zeigen, dass es bei einem nicht geringen Teil der Patienten möglich ist, durch Gabe des Cofaktors Tetrahydrobiopterin eine Fehlfaltung des Enzyms Phenylalaninhydroxylase zu korrigieren und damit die normale Funktion wieder herzustellen. Das ist meiner Meinung nach ein schönes Beispiel für personalisierte Medizin. Warum ist das wichtig? Weil dieser Teil der

Patienten dann nicht mehr angewiesen ist auf die strikte Einhaltung der bei dieser Erkrankung notwendigen Diät. Das ist ein unerhörter Vorteil. Diätfehler gehen mit IQ-Defiziten einher. Wunderbar, wenn man die massiven diätbedingten Einschränkungen des Lebens lindern kann. Dieser Erfolg ist ein Beispiel für den Nutzen eines viel weiter reichenden Konzepts: Es geht darum, wie man genetisch bedingte, pathologische Veränderungen von Proteinstrukturen rückgängig machen und so die normale Funktion des Proteins wieder herstellen kann. Solche pathologischen Strukturänderungen von Proteinen gibt es offensichtlich bei einer ganzen Reihe von autosomal-rezessiven Erkrankungen. Diese reichen von Störungen des Abbaus mittelkettiger Fettsäuren und anderen genetisch bedingten Stoffwechselstörungen bis hin zu immunologischen Erkrankungen. Ich will damit deutlich machen, dass so ein Konzept, das sich aus der Grundlagenforschung heraus neu entwickelt hat, sehr konkrete Hoffnung gibt, tatsächlich etwas therapeutisch bewirken zu können. Es nützt den betroffenen Menschen nichts, wenn wir immer nur besser werden in der Vorhersage, dass sie Pech gehabt haben und dass irgendetwas im Laufe ihres Lebens sich unabänderlich entwickeln wird.

#### Ist die Behandelbarkeit einer Erkrankung ein Ausschlusskriterium für ein Heterozygoten-Screening?

**Propping:** Herr Kubisch, Sie haben vorhin gesagt und gestern auch, dass wohl verbreitet Einigkeit bestünde, dass das Heterozygoten-Screening nur auf unbehandelbare Krankheiten angewendet werden sollte. In der Kingsmore-Liste kommen jedoch durchaus auch behandelbare Krankheiten vor: Phenylketonurie und Hämochromatose und einige andere. Ich wollte die Frage in den Raum stellen, ob die prinzipielle Behandelbarkeit wirklich ein Grund ist, auf die vorgeburtliche Diagnostik zu verzichten. Wir wissen alle, die Phenylketonurie (PKU) ist eine sehr gut behandelbare Krankheit. Die Kinder müssen jedoch für ungefähr 15 Jahre einer Diät unterzogen werden und jeder Diätfehler wird mit einem IQ-Defizit bezahlt, das ist gut belegt. Dazu kommt, dass einige andere Stoffwechselerkrankungen, die auch mit dem Neugeborenen-Screening erfasst werden, nicht immer so effektiv behandelbar sind wie die PKU. Und ich will ein anderes Beispiel nennen, weil wir uns in Bonn damit beschäftigen: Es gibt eine rezessive Form des Polyposis-Syndroms, bei dem die Patienten etwa im Alter von 45 bis 50 Jahren multiple Poly-

pen im Darm entwickeln. Die Betroffenen sollten sich vom jungen Erwachsenenalter an regelmäßig einer Koloskopie unterziehen. Wenn die Polypen sehr zahlreich geworden sind, dann ist die Entfernung des Dickdarms die einzige Option. Die Erkrankung ist also – wie Sie aus der kurzen Beschreibung entnehmen können – im Prinzip behandelbar. Es ist aber sicher keine Idealbehandlung, wenn man den Dickdarm entfernen muss. Mit anderen Worten: Es gibt natürlich einen Gradienten, was die Güte der Behandelbarkeit anbelangt. Die Frage ist: Kann man einem Paar eine Pränataldiagnostik verweigern, bei dem beide heterozygot für eine Mutation in einem Gen für eine solche Krankheit wie die rezessive erbliche Polyposis oder die PKU oder eine andere behandelbare Stoffwechselkrankheit sind? Ich halte das für eine legitime Frage, die in der öffentlichen ethischen Diskussion häufig abgebugelt wird.

**Kubisch:** Da Sie mich angesprochen hatten, nicht dass das falsch verstanden wird: Ich habe referiert, was in den meisten Leitlinien/Richtlinien darüber steht, wie diese Listen erstellt worden sind. Ich sehe aber genauso, dass das diskutiert werden muss.

**Schicktan:** Mir scheint es hier ganz klar – auch im Rahmen leicht kontroverser Diskussionen, die wir hatten – darum zu gehen, dass wir konzeptionell genauer klären müssen, was Therapier- und Behandelbarkeit heißt. Aus der Diskussion wurde mir klar, dass es aus Sicht der Humangenetiker und Behandelnden und aus Sicht der Betroffenen sehr unterschiedliche Ansichten gibt, was eine Therapie leisten muss. Ab wann sprechen wir von einer Therapie? Ab wann sprechen wir von etwas, mit dem man leben kann? Oder ab wann sprechen wir von etwas, das eine völlig alternative, aber eben auch sozial akzeptable und vielleicht sozial wünschenswerte Lebensform ist. Ich glaube, es ist ein ganz zentraler Punkt, das nicht allein von der medizinischen, klinischen Perspektive zu beantworten, sondern auch im Dialog mit Patienten, mit Betroffenen, mit einem weiteren Kreis, weil das in die qualitative Vorstellung des Lebens eingeht.

#### Wie kann eine Indikationsliste zum Heterozygoten-Screening erstellt werden?

**Kubisch:** Es geht im Endeffekt doch darum, wie diese Positiv-Liste aussehen wird. Ich habe einen Forschungsvorschlag für Sie, Frau Schicktan. Man könnte 100 oder 200 Humangenetikern – mehr praktische

Humangenetiker gibt es ja gar nicht – und vielleicht auch noch 100 oder 200 Pädiatern zum Vergleich die Liste mit den 448 Erkrankungen von Kingsmore schicken und sie eine Graduierung vornehmen lassen: Wenn dieser Test für mich in einer pränatalen Situation verfügbar wäre, würde ich ihn „auf jeden Fall“, „eventuell“ oder „auf keinen Fall“ machen lassen. Wenn man also individuell auswählen könnte, welche Erkrankungen man testen wollte. Frau Wieczorek und ich sind sicher, dass es eine Gruppe von Erkrankungen geben wird, bei der unter Humangenetikern relativ großer Konsens sein wird, dass man auf diese testen lassen würde. Und es gibt viele andere Krankheiten, die das nicht zeigen würden. Es wäre zumindest eine Frage der Konsensbildung unter Humangenetikern oder Pädiatern, die wissen, über welche Krankheiten sie reden. Das ist der wichtige Punkt. Vielleicht kommt man zu einer interessanten, bearbeitbaren Liste.

**Schöne-Seifert:** Ich finde, das ist ein ganz interessantes Projekt. Ich wollte jedoch zu bedenken geben, dass – auch wenn man Anonymisierung zusagen würde – die befragten Humangenetiker notgedrungen im Auge haben müssen, dass das Image der Zunft daran hängt. Ich glaube, Sie würden keine ehrlichen Antworten erhalten. Käme dabei heraus, dass die Humangenetiker für 400 von 480 Erkrankungen sagen: „würde ich wissen wollen“, und in Klammern: „entsprechende Konsequenzen daraus ziehen“, dann wäre das ein Signal, dass die trivialsten Erkrankungen von den Humangenetikern schon als Grund für Abtreibung angesehen werden usw.

**Propping:** Ein interessanter Aspekt, und ich würde Ihnen spontan sehr zustimmen, Frau Schöne-Seifert. Frau Nippert, Sie haben doch solche Untersuchungen durchgeführt.

**Nippert:** Wir haben mit Gerd Wolff zusammen solche Untersuchungen Anfang 2000 veröffentlicht. Die große bereits zitierte *Genetics and Ethics*-Studie,<sup>36</sup> bei der wir Humangenetiker und Pädiater befragt haben, wie sie beraten würden. Man konnte im internationalen Vergleich sehen, wie die Deutschen im Vergleich zu anderen europäischen, asiatischen, US-amerikanischen oder lateinamerikanischen Kollegen standen. Es gab international keinen Konsens, was eigentlich eine schwere genetische Erkrankung ist. Ein Argument war: „Die sterben sowieso schnell, ist nicht

<sup>36</sup> Nippert/Wolff (2004).

schwerwiegend“. Der andere hat gesagt: „Sie belasten das Gesundheitssystem, ist schwerwiegend.“ Es ist also alles untersucht worden, aber natürlich auf dem Stand der damaligen Technik zur Pränataldiagnostik.

**Propping:** Darf ich Sie noch etwas fragen: Ich meine mich zu erinnern, dass die deutschen Humangenetiker im Vergleich zu ausländischen ein gewisses Wohlverhalten im Sinne von „politisch korrekt“ an den Tag gelegt haben oder meinten, an den Tag legen zu müssen?

**Nippert:** Ja, in manchen Ländern, in denen die ökonomische Situation schlechter war, hat man eine größere Bereitschaft gesehen, direktiv zu beraten – hin auf einen Schwangerschaftsabbruch bei bestimmten Erkrankungen.

**Reitz:** Es gab vor ein paar Jahren zur Präimplantationsdiagnostik diese repräsentativen Umfragen unter Humangenetikern, Reproduktionsmedizinern, Pädiatern, Hebammen und der Bevölkerung. Dabei zeigten sich unter den Berufsgruppen erhebliche Unterschiede, für welche Indikation eine Präimplantationsdiagnostik oder ein Abbruch nach einer Pränataldiagnostik als legitim angesehen wurde oder individuell gewünscht wurde. Da gab es auch noch einmal einen Unterschied zwischen dem, was man grundsätzlich richtig findet und dem, was man selber nutzen würde.

**Taupitz:** An Sie, Herr Kubisch, habe ich die Frage: Es ist ja sehr spannend – auch wenn Frau Schöne-Seifert berechtigte Zweifel angemeldet hat –, dass man Ihre Kollegen befragt. Aber was folgt eigentlich dann daraus? Wenn Ihre Zunft sagt: „Ich würde das gern wissen wollen“, ist das dann auch verbindlich für die anderen, die nicht Ihrer Zunft angehören?

**Kubisch:** Da gebe ich Ihnen vollkommen Recht. Auch das, was Frau Schöne-Seifert gesagt hat, ist sicherlich sehr wichtig in diesem Zusammenhang. Es ist natürlich nicht verpflichtend, dass das der Blueprint für eine Positiv-Liste ist. Trotzdem wird sich die Frage stellen, wie eine Liste von wem erstellt wird. Wird die Gendiagnostik-Kommission damit beauftragt? Wie wird das weitere Verfahren laufen? Ich glaube schon, dass das Ergebnis für den, der entscheiden wird, ein interessanter Background wäre. Gerade wenn man die beiden Arztgruppen fragt, nämlich Pädiater und Humangenetiker, die die Erkrankung zumindest relativ gut kennen. Und ohne in ein extrem komplexes Aufklärungsverfahren für einzelne Erkrankungen zu gehen. Dass man wahrscheinlich zusichern müsste, dass das Ergebnis nicht an die Öffentlichkeit kommt, habe ich verstanden.

### Wie kann die Information an die Menschen vermittelt werden? Welche Rolle spielen soziale Medien?

**Reitz:** Bevor man über Indikationslisten spricht: Was ich in dem Gebiet für einen wichtigen Punkt halte ist, wie die Informationen an die Paare vermittelbar sind, die die Tests dann nutzen. So sehr das theoretische Recht auf freie Entscheidung richtig ist, in der Praxis ist es natürlich so, dass man auch verstehen muss, was die Entscheidung beinhaltet und was die Konsequenz sein kann. Das ist – angesichts der vielen Erkrankungen, auf die getestet werden kann – ein Thema, das sehr schwer zu verstehen ist. Man muss sich Gedanken machen, wie das vermittelt werden kann.

**Wieczorek:** Ich frage mich: Wer nimmt diese Diagnostik überhaupt in Anspruch? Wie sind die, die die Diagnostik anfragen, informiert und worüber? Wie wird sich das ändern in den nächsten fünf oder zehn Jahren? Die Frage wäre, ob man ein Forschungsprojekt initiieren könnte, in dem man einen Jetztstatus erhebt und einen Status in fünf oder zehn Jahren und sieht, wie sich der Wandel vollzieht. Ich würde natürlich erwarten, dass in zehn Jahren mehr in Anspruch genommen wird als in fünf Jahren. Welche Rolle spielen zum Beispiel soziale Medien? Wir haben in der Pause einmal über Internetangebote wie *Parship.de* geredet. Wir haben uns gefragt, ob es sein könnte, dass man auch irgendwann danach fragt, ob genetische Diagnostik gemacht wurde. Ich finde es interessant, wie die Veränderung in den nächsten Jahren verläuft.

**Propping:** In Heiratsanzeigen in den 1960er Jahren haben Frauen, aber auch Männer, ihre Rhesus-Blutgruppe angegeben. Frauen haben präferentiell gesagt, dass sie Rhesus-positiv sind. Männer haben präferentiell angegeben, wenn sie Rhesus-negativ sind. Inzwischen ist das durch die Fortschritte der Medizin alles kein Problem mehr, da die Rhesusunverträglichkeit eben medizinisch beherrscht wird, aber damals war es so: Eine Frau, die Rhesus-negativ war und ein Rhesus-positives Kind auf die Welt gebracht hatte, hatte in vielen Fällen keine Chance mehr, ein gesundes Kind zu bekommen. Daran wollte ich nur erinnern.

### Wie sollte mit Zufallsbefunden umgegangen werden?

**Roesler:** Was ich noch wichtig finde ist das Thema Zufallsbefunde. Das wird zwar überall erwähnt, ich weiß aber nicht, ob es valide empirische Untersuchungen dazu gibt, wie die humangenetische Beratung mit Zufallsbefunden umgeht. Ich sehe drei Punkte, die sicherlich für

die Diskussion interessant sind. Der eine ist, dass die Zufallsbefunde in einer Beziehung stehen zu einer Dynamik der Bewertung genetischer Daten. Das heißt, wenn ich einen Zufallsbefund am Tag X einschätze, dann kann er ein halbes Jahr später eine ganz andere Bewertung haben. Und damit stellt sich die Frage der Aufbewahrung genetischer Daten oder der Form des Zugangs, gerade auch bei pränataldiagnostischen Ergebnissen. Wenn ich sage, das müssen die Patienten selber bestimmen und sie entscheiden sich für die Vernichtung der Ergebnisse, dann hat man hinterher nicht die Möglichkeit, darauf zuzugreifen. Wenn neue wissenschaftliche Erkenntnisse kommen, muss man alles noch einmal machen beziehungsweise es ist verloren. Und die dritte Dimension ist die Beziehung zu Dritten.

**Propping:** Zufallsbefunde sind eine von Humangenetikern antizipierte Problematik. Man weiß, dass – wenn man systematisch gewisse Anteile des Genoms oder das ganze Genom sequenziert – solche Befunde erhoben werden. Diese können eventuell auch für die betreffende Person unangenehm sein. Dazu gibt es bisher meines Wissens keine empirischen Untersuchungen.

**Duttge:** Wir haben in Göttingen gerade ein vom BMBF gestütztes Projekt zum Recht auf Nicht-Wissen begonnen. Darin bildet die Problematik der Zufallsbefunde einen Teil der uns interessierenden Fragen. Aber das wird sicherlich Ihre Fragen, Herr Roesler, auch nicht restlos beantworten. Das Thema ist jedoch im Fokus und müsste in der Tat weiter bearbeitet werden. Was die von Ihnen erwähnte Familiendimension anbelangt, da gibt es bisher im Grunde genommen nur die sehr punktuelle Debatte im Kontext des Gendiagnostikgesetzes. Ich habe die dort etablierte Lösung des Informationskonfliktes immer als doppelte Empfehlungslösung bezeichnet: Ihr sollt den Ratsuchenden in der Beratung empfehlen, den Familienangehörigen zu empfehlen, die humangenetische Beratung aufzusuchen. Hier findet sich also ein weicher Kompromiss, um nicht direktiv zu arbeiten, aber doch klar zu sagen, was man eigentlich erwartet.

**Roesler:** Das ist genau der Hintergrund meiner Frage. Ich glaube, die Humangenetik ist sehr gut beraten, wenn sie, gegebenenfalls mit den Vertretern anderer Wissenschaften, darlegt, dass sie mit diesen Problemen der Aufbewahrung, der unterschiedlichen Bewertung in Zeitabläufen und des Umgangs mit Dritten sorgsam umgeht. Man kann

dynamische Dinge prospektiv eigentlich schlecht regeln, außer mit verbindlichen oder eingrenzenden Regelungen. Deshalb wäre man gut beraten, wenn man das Thema beispielsweise im Rahmen ärztlicher Selbstverwaltung aufgreift.

**Schott:** Ich wollte kurz anmerken: Das Recht auf Nicht-Wissen ist grundsätzlich richtig, aber findet dort seine Grenze, wo schwerwiegende Befunde da sind und der Arzt diese nicht mitteilen darf. Das ist ein enormer ethischer Konflikt für den Arzt und ist diesem nicht zuzumuten.

**Propping:** Als Humangenetiker möchte ich darauf hinweisen, dass das Problem nicht erst durch die Genetik in die Welt gekommen ist. Im Bereich der Radiologie zum Beispiel, also der bildgebenden Verfahren: Da wird ein Patient untersucht, ob er eine Lungenentzündung hat, und bei der Gelegenheit wird ein mehr oder weniger unangenehmer Tumorbefund in einem anderen Organ, in der Niere beispielsweise, gefunden. Ich bin eigentlich immer schon erstaunt gewesen, dass darüber nicht gesprochen wird. Komischerweise ist das Problem der Zufallsbefunde – zumindest nach meinem Eindruck – erst im Zusammenhang mit der Genetik in das öffentliche Bewusstsein gekommen.

**Nöthen:** Dieser prospektive Aspekt ist auch bei anderen Laboruntersuchungen relevant, beispielsweise beim Cholesterinwert oder einem anderen Befund, der sich später aufgrund der wissenschaftlichen Erkenntnis als viel relevanter als zunächst vermutet herausstellt. Und da wurde nie darüber diskutiert, dass eine Verpflichtung der Rückinformation an die Patienten im Sinne dieses Prospektiven besteht. Also nur die Genetiker sollen das leisten.

#### Ein internationaler Vergleich – Wie gehen andere Gesellschaften mit den neuen Entwicklungen um?

**Tanner:** Ich finde es wichtig, die internationale Dimension in den Blick der Forschung zu rücken. Wie gehen andere damit um? Sie, Frau Schöne-Seifert, haben das bis auf die Ebene der nicht vorhandenen Stigmatisierung gebracht. Aber diese Frage: Was regeln andere anders – und damit auch die ganze Dimension des internationalen Rechts – fände ich hier einen wichtigen Punkt, auch für unsere Debatten in Deutschland.

**Schickanz:** Ich würde gern den Punkt von Herrn Tanner aufgreifen: Internationalität versus kultureller Vergleich. Ich glaube, dass es kon-

zeptionell eine interessante Frage ist: Was nützt uns dieser internationale Vergleich? Geht es darum, ihn als eine Art heuristische Quelle zu nutzen? Also wie macht man das in anderen Kontexten? Ich persönlich würde eher dafür plädieren, viel weiter zu gehen und zu sagen, das ist eigentlich noch viel mehr: Futurologie. Wir können nicht nur historische Entwicklung als eine Ressource für plausiblere Szenarien-Entwicklung nehmen, sondern auch durch den kulturellen internationalen Vergleich etwas darüber lernen, was plausible Szenarien sind. Denn dort sind es eben auch Menschen, die sich in bestimmten Kontexten verhalten.

**Tanner:** Zur internationalen Dimension: Ich sage es ganz konkret und nenne auch meinen strategischen Hintergrund. Wir haben bei uns dieses Gerede von der jüdisch-christlichen Tradition. Da wird viel in einen Topf geworfen. Die ganzen normativen Texte, die bei uns in diesen Debatten bemüht werden, sind in unserem Fach alttestamentliche Texte, jüdische Texte. Es gibt bei uns in all den Debatten das Vermeiden, die jüdischen Stimmen zu Gehör zu bringen, weil die ganz anders damit umgehen. Was kann man konkret machen? – Bei all den Fragen präziser hinschauen, wie andere Communities damit umgehen. Mir hat auch schon einmal jemand gesagt: „Dafür kriegen Sie bei uns garantiert kein Geld.“

**Schickanz:** Da ich selbst seit vielen Jahren im israelisch-deutschen Vergleich forsche, möchte ich sagen, dass es sehr zentral ist, von dieser nur theologischen Perspektive als einzigem kulturellen Framing wegzukommen. Man muss natürlich ganz viele Faktoren berücksichtigen. Sie hatten die Wissenschafts- und die Politikkultur angesprochen. Ich hatte nicht den Eindruck, dass es wahnsinnig schwer ist, grundsätzlich auf positive Resonanz für diese Art von Forschung zu stoßen. Was andererseits tatsächlich ein Punkt ist: Es ist ein heikles Thema – vielleicht weniger für deutsche Forscher als für israelische. Ich kann nur berichten, dass israelische Forscher, die sich selbst auch kritisch zur israelischen Praxis äußern, Probleme haben. Das haben wir zumindest in unserem eigenen Forschungsprojekt erlebt. Und ich glaube, das müssen wir bei solchen bilateralen Forschungen, die ich persönlich für besonders wichtig halte, berücksichtigen. Was löst man damit aus? Und ich glaube, da kann man eine Differenzierung in den Diskurs bringen.

### Wie kann vor gesellschaftlichen Klimaveränderungen geschützt werden?

**Tanner:** Ich möchte eine Frage von Frau Schöne-Seifert aus vorangegangenen Diskussionen herausheben: Wie schützen wir die Gesellschaft vor Klimaveränderungen? Und ich frage mich: Wie kann man das operationalisieren? Das zweite, was sich für mich ergeben hat, ist: Wie bewerten wir das Gesamtphänomen überhaupt, also in welchen Rahmen stellen wir es? Sie, Frau Schöne-Seifert, haben den Begriff der Rationalisierung, die Alternative: Rationalisierung versus irrationale Entscheidung verwendet. Wir hatten den Vorschlag der Optimierung. Es ist also die Frage, wie stellt man das grundbegrifflich auf – gerade anknüpfend an Ihre Bemerkung, welche Grundbegriffe man wählt, steuere schon die Wahrnehmung. Das fände ich interessant für eine konzeptionelle Arbeit über das rein Empirische hinaus, was ich nicht gering achten will.

**Michl:** Ich wollte ursprünglich auf die Frage Operationalisierbarkeit des Schutzes der Gesellschaft vor Klimaveränderungen eingehen. Jetzt haben Sie es selber schon sehr gut beantwortet. Man kann – so glaube ich – den Schutz der Gesellschaft vor Klimaveränderungen nur schwer operationalisieren. Das geht dann auch auf die politische Ebene und betrifft ganz viele Bereiche wie die Bildungspolitik. Aber eine Analyse von gesellschaftlichen Klimaveränderungen kann man natürlich mit verschiedenen Methoden vornehmen – mit der medizinischen Soziologie, Anthropologie und Geschichtswissenschaft. Das ist eben nicht nur eine konzeptionelle Arbeit, sondern auch eine empirische Arbeit, die zum Beispiel Nachfrageverhalten erfasst und kulturvergleichend angelegt ist. Ich möchte dies noch einmal unterstützen. Ich glaube, man könnte am Schluss zu Plausibilitätsszenarien kommen, vielleicht auch zu mehreren Szenarien. Es muss ja nicht ein einziges Szenario sein, das dann besonders erschreckend oder beruhigend ist.

**Tanner:** Das Reizwort „Selektion“ liegt in der Luft. Es hat jetzt zwar bei uns in der Diskussion keine Rolle gespielt, aber wenn man an die breiteren Debatten denkt, die kommen werden, dann muss man mit dem Selektionsargument noch einmal anders umgehen, als man bei uns derzeit umgeht. Man traut es sich aktuell gar nicht in den Mund zu nehmen. Man muss dann vielleicht Typen von Selektion unterscheiden, um sich auf bestimmte Diskussionslagen einzustellen. Wir hatten das partiell durch die historischen Rück Erinnerungen, aber das Thema sollte man nicht liegen lassen.

### Wird das Inzestverbot im Zuge der neuesten genetischen Diagnostik noch zu rechtfertigen sein?

**Schicktan:** Eine Forschungsfrage, die mir immer mehr kam: Man könnte sich doch jetzt angesichts der genetischen Möglichkeiten fragen, inwiefern sich das Inzestverbot noch legitimieren lässt? Gerade wenn wir Inzest nicht generationsverschoben denken, sondern zum Beispiel zwischen Schwestern und Brüdern und wir hätten Möglichkeiten für genetische Tests. Was sind dann eigentlich noch die guten Argumente, dass wir Inzest nicht erlauben?

**Nöthen:** Ich hatte als Humangenetiker für den Deutschen Ethikrat dazu die Stellungnahme verfasst. Letztendlich wird man natürlich auch mit der Identifizierung der autosomal-rezessiven Defekte nicht alle autosomal-rezessiven Mechanismen entdeckt haben. Das heißt, man wird nicht umhinkönnen, dass auch mit sozusagen „besten“ Detektionsverfahren in zehn Jahren ein weiterhin erhöhtes Risiko besteht. Weil natürlich auch bei multifaktoriellen Erkrankungen rezessive Mechanismen wirksam sind und diese alle noch lange nicht nachgewiesen worden sind, auch in 20 Jahren nicht. Das ist nur die humangenetische Perspektive und völlig unabhängig davon, ob diese überhaupt die relevante Perspektive ist.

### Inwiefern spielen Unternehmen im Rahmen der Debatte eine Rolle?

**Taupitz:** Ich möchte noch eine Frage in den Raum werfen. Dabei geht es um die Monopolisierung von Wissen bei Unternehmen. Es wurde gestern ganz kurz angesprochen und Sie, Herr Propping, haben zu diesem Thema einen Brief an den Ethikrat geschrieben. Unternehmen haben aufgrund von Test-Kits, die sie verkauft und ausgewertet haben, einen großen Schatz an Wissen. Die Empörung der Forscher ist dann groß, dass dieses Wissen nicht mit ihnen geteilt wird. Als Jurist frage ich mich immer, wie soll man das in den Griff bekommen? Soll man die Firmen enteignen, indem man sie zwangsverpflichtet, das Wissen herauszugeben? Eine solche Monopolisierung von Wissen haben wir in vielen Bereichen und die haben Sie doch auch früher in Ihrem eigenen Labor gehabt, Herr Propping. Da hatten Sie auch bestimmte Erkenntnisse, die Sie nicht mit allen geteilt haben, oder vielleicht erst nach einer gewissen Zeit durch die Publikation. Wie soll man dieses Problem generell in den Griff bekommen?



**Nöthen:** Wenn es sich um Leistungen handelt, die durch die Krankenkasse bezahlt werden, hat die Gesellschaft auch ein Interesse daran, dass dieses Wissen hinterher in einer optimalen Weise zur Verbesserung der Behandlung und Diagnostik von Krankheiten zur Verfügung steht. Das heißt, es sollte möglichst vielen Gruppen zur Verfügung stehen. Es gibt eine Arbeitsgruppe an der Duke University, die dieses Thema sehr prononciert behandelt. Diese fordert: Die Krankenkassen haben eigentlich durch die Finanzierung den Hebel und können fordern, dass die entsprechende Datenbank hinterher frei zur Verfügung steht. Das sind normale Verhandlungen.

**Taupitz:** Das Problem taucht nur dann auf, wenn es keine Verhandlungen und Vereinbarungen gab und man im Nachhinein an die Firmen herantreten will.

**Nöthen:** Vollkommen d'accord, Herr Taupitz. Man kann jetzt den Schaden nicht reparieren, aber das ist am Beispiel von *Myriad Genetics* erstmals sichtbar geworden. Und die Forderung geht genau in die Richtung, die Sie ansprechen: Das ist prospektiv für die weiteren Untersuchungen in die Verhandlungen einzubeziehen. Das finde ich sehr sinnvoll.

**Taupitz:** Wobei Ihr Ansatz, die Krankenkasse habe das bezahlt, nicht stimmt. Die Krankenkasse zahlt für die Einzeluntersuchung. Das Zusammenführen ist eine eigene Leistung des Unternehmens, für die die Krankenkasse nichts bezahlt hat.

**Duttge:** Ich halte das Konzept mit den Krankenkassen für keine Struktur, die in das historische System in Deutschland passt. Wir trennen prinzipiell zwischen dem GKV-System mit therapeutischem Kontext und dem Forschungssystem. Wir müssen uns dann für Deutschland ohnehin etwas anderes ausdenken, glaube ich.

**Nöthen:** Vielleicht war das missverständlich ausgedrückt: Es geht bei der Diskussion um *Myriad Genetics* nicht primär um Forschung, sondern es geht darum, dass *Myriad Genetics* durch den Patentschutz, der irgendwann ausläuft [Anmerkung d. Herausgeber: Am 13. Juni 2013 hat der oberste Gerichtshof der USA entschieden, dass ein natürlicherweise vorkommender DNA-Abschnitt ein Produkt der Natur und nicht patentierbar ist, nur weil er isoliert worden ist.], in die Situation kommt, dass dieser Test von anderen Laboren im diagnostischen Kontext verwendet werden kann. Die Auswertung dieses Tests ist jedoch nur begrenzt möglich, wenn man nicht über die Datenbank verfügt. Es geht

nicht um Forschung, sondern es geht darum, eine Monopolsituation zu perpetuieren, unabhängig von dem Patentschutz, der auf dem ursprünglichen Gentest lag. Der Forschungsaspekt kommt insofern hinzu, als wir in Deutschland in einem gewissen Sinne ein forschungsfeindliches System haben. Alle Patienten, die im nicht-akademischen Bereich versorgt werden, sind in der Regel der Forschung entzogen. Es gibt andere Gesundheitssysteme, etwa in Belgien oder den Niederlanden, da ist beeindruckend, über welche Patientenzahlen die Kollegen verfügen, viel größer als die Populationen im Vergleich zu Deutschland vermuten lassen. Die Erfassung der Patienten im akademischen Kontext ist dort viel größer, weil der niedergelassene Bereich strukturell schwächer ist. Das ist ein Problem in Deutschland, das wir als Wissenschaftler nicht vernünftig finden.

**Duttge:** Die Publikationspflicht lässt sich relativ leicht implementieren. Im Arzneimittelrecht haben wir das schon. Es ist kein Problem zu sagen: Was an Forschungserkenntnissen gewonnen wird, muss durch Publikation zugänglich gemacht werden. Da darf es keinen Bias geben, dass zum Beispiel die Erfolge publiziert und die negativen Ergebnisse unterdrückt werden. Alles andere, wie das Patentrecht, sind spezielle Settings und da gibt es eine sich fortlaufend entwickelnde Diskussion.

**Tanner:** Das Gespräch hat gezeigt, wie wichtig diese Firmen sind. Wir haben vollkommen getrennte Diskurse. Man findet über die Firmen viel, wenn man die Berichterstattungen über den Aktienmarkt sieht und über *Venture Capital* sowie über damit zusammenhängende Pressemeldungen. Die ökonomischen Fragen sind jedoch überhaupt nicht verknüpft mit unseren Debatten und tabuisiert. In diesem Bereich haben wir ein massives Beobachtungsdefizit. Das merkt man bis in die Universitäten hinein, an denen Ausgründungen stattfinden. Da sagt man, dass man eine Firma gründet und dass Patente angemeldet sind, aber sagt das bitte nicht zu laut.

#### Wie können die Betroffenen in die Forschung einbezogen werden?

**Schott:** Gibt es nicht noch eine andere Forschungsstrategie, die notwendig ist? Ich frage mich, wie können wir vom Kulturellen, vom Sozialen her und den Wissenschaften, die damit zu tun haben, eine Brücke zur humangenetisch-juristischen Fachdiskussion schlagen? Wie wären Projekte möglich, die vor allen Dingen neben einer historischen

und transkulturellen Dimension auch die Subjektivität der Betroffenen einbeziehen? Wie erlebt der Einzelne in seiner Umgebung seine Behinderung? Wie sehen die Lebensgeschichten in einer Arbeiterfamilie und in einer Künstlerfamilie aus usw.? Wie kann man diese medizinanthropologischen Fragen in den wissenschaftlichen Diskurs aufnehmen? Nämlich nicht als eine irgendwie mehr oder weniger schöne oder auch lästige Addition, sondern wirklich als ein interdisziplinäres Projekt. Das ist eher eine Frage der Forschungsstrategie. Es wäre wünschenswert, wenn die Frage der Subjektivität bei bestimmten Behinderungen/genetischen Krankheiten im sozialen Kontext interdisziplinär im Sinne einer gemeinsamen Forschungsperspektive bearbeitet werden würde. Wir dürfen das Grundproblem der *Evidence-Based Medicine*, auch der personalisierten Medizin, nicht vergessen: Wir haben es mit stratifizierten statistischen Zahlen zu tun, aber was ist mit dem einzelnen Menschen? Wir sollten den einzelnen Menschen nicht aus dem Blickfeld der Wissenschaft ausblenden.

**Tanner:** Wir haben bei uns, Herr Schott, eine Dominanz der normativen Fächer, der Bioethik, Philosophie und Theologie. Und diese *Medical Anthropology*, die macht, was man mit dem Begriff von Clifford Geertz „thick descriptions“ nennen kann, also präzise Beschreibungen von Handlungskonstellationen. Dann ist man bei der Ebene des anthropomedizinischen Approaches, der bei uns in Deutschland institutionell schwach verankert ist.

**De Bragança:** Ich fände es zeitgemäß darüber nachzudenken, ob es nicht Wege gibt, dass wir uns doch Freiheit schaffen. Es gibt ja nicht viele Menschen, die in den verschiedenen Konstellationen sitzen können und das Vertrauen genießen. Und wirklich die Problematik zu sehen, dass wir unterschiedlich arbeiten und immer in Abgrenzung zu anderen Gruppen. Vielleicht wäre es möglich, Studien so zu beginnen, die „Restgruppen“, entsprechend der Idee von Herrn Kubisch, einzubinden. Vielleicht würde es sehr viel Sinn machen, eine Studie zu entwickeln, wie sie Herr Schott anregte, um die Grenzen etwas permeabler zu den anderen Gruppierungen zu machen. Und das Ergebnis wäre sicherlich fortschrittlich, es wäre zeitgemäßer und die Studien würden profitieren.

Ich nutze noch den Raum, um von einer Ministudie zu erzählen, die wir machen wollen. Ich habe mich natürlich schon immer gefragt, ob es etwas gibt, bei dem Leute mit Down-Syndrom kompetenter wären als

andere. Im Moment verfolge ich eine Spur. Ich habe beobachtet, dass sie eine große emotionale Stabilität in manchen Dingen haben. Das ist eine Qualität. Und deshalb plane ich eine Arbeit zum Thema Sterben als Tabu. Ich habe mitbekommen, dass sobald einer meiner Autoren oder zwei oder drei in einem Interview zugegen sind oder das Interview führen, dass sie ein bisschen wie ein Coenzym funktionieren. Die Situation wird entspannter und man redet mehr, also die Situation wird permeabler.

## Literatur

- Bell CJ et al. (2011) Carrier testing for severe childhood recessive diseases by next-generation sequencing. In: *Science Translational Medicine* 3: 65ra4 (doi: 10.1126/scitranslmed.3001756).
- Collins FS (2009) *The language of life*. Harper Collins Publishers, New York.
- Comfort N (2012) *The science of human perfection*. Yale University Press, New Haven, London.
- De Bragança K (2010) Mongolisch ist mongolisch und klingt wie mongolisch. In: *Aus Politik und Zeitgeschichte (APuZ)* 23: 3 – 4 [siehe auch: [http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/APZ\\_Juni\\_2010.pdf](http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/APZ_Juni_2010.pdf)].
- Fan HC et al. (2012) Non-invasive prenatal measurement of the fetal genome. In: *Nature* 487: 320 – 324.
- Gautier E et al. (2005) Fetal RhD genotyping by maternal serum analysis: A two-year experience. In: *American Journal of Obstetrics and Gynecology* 192: 666 – 669.
- Habermas J (2001) *Die Zukunft der menschlichen Natur. Auf dem Weg zu einer liberalen Ethik?* Suhrkamp Verlag, Frankfurt am Main.
- Hall S et al. (2001) Counselling following the Prenatal Diagnosis of Klinefelter Syndrome: Comparisons between Geneticists and Obstetricians in Five European Countries. In: *Community Genetics* 4: 233 – 238.
- Holzgreve W (2006) Ethik in der pränatalen Medizin – geht sie voran oder läuft sie hinterher? In: *Therapeutische Umschau* 63: 681 – 2.
- hooks b [=Gloria Jean Watkins] (1997) *Sehnsucht und Widerstand. Kultur, Ethnie und Geschlecht*. Orlanda Frauenverlag, Berlin.
- Huber W (2013a) *Ethik. Die Grundfragen unseres Lebens von der Geburt bis zum Tod*. C.H. Beck Verlag, München.
- Huber W (2013b) Meine Freiheit ist auch deine Freiheit. In: *DIE ZEIT* 35 [siehe auch: <http://www.zeit.de/2013/35/freiheit-ethik-zusammenleben>].
- Illouz E (2004) *Gefühle in Zeiten des Kapitalismus. Adorno-Vorlesungen 2004*. Suhrkamp Verlag, Frankfurt am Main.
- Imhof AE (1988) *Von der unsicheren zur sicheren Lebenszeit. Fünf historisch-demographische Studien*. Wissenschaftliche Buchgesellschaft, Darmstadt.
- Isherwood C (1964) *A single man*. Zitat aus der Übersetzung „Der Einzelgänger“ (2009). Suhrkamp Verlag, Berlin.
- Klier J (2003) Glücksdrogen im Test. In: *Ohrenkuss* 10 [siehe auch: <http://ohrenkuss.de/ausgaben/gluecksdrogen-im-test/>].
- Krieg S (2006) *Glücklich in der Steppe*. In: *GEO* 8: 74 ff [siehe auch: <http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/GEO-Ausgabe-8-August-2006.pdf>].
- Leichtfuß A (2013) Mein Herz dancet und blüht auf. Was die Redakteure des Magazins Ohrenkuss über Glück, Probleme und Selbstbestimmung sagen. In: *Die Politische Meinung* 521: 71 – 73 [siehe auch: [http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/Mein\\_Herz\\_dancet.pdf](http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/Mein_Herz_dancet.pdf)].
- Lejeune J et al. (1959) Les chromosomes humains en culture de tissus. In: *Comptes rendus hebdomadaires des séances de l'Académie des sciences* 248: 602 – 603.
- Lo YMD et al. (1997) Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. In: *Lancet* 350: 485 – 487.
- Lo YMD et al. (1998) Prenatal Diagnosis of Fetal RhD Status by Molecular Analysis of Maternal Plasma. In: *The New England Journal of Medicine* 339: 1734 – 1738.

Nippert I/Horst J (1994) Die Anwendungsproblematik der pränatalen Diagnose aus der Sicht von Beratern und Beratern – unter besonderer Berücksichtigung der derzeitigen und zukünftig möglichen Nutzung der Genomanalyse. Gutachten im Auftrag des Büros für Technikfolgen-Abschätzung (TAB) beim Deutschen Bundestag, TAB-Hintergrundpapier 2.

Nippert I/Wolff G (2004) Genetics and Ethics: Germany. In: Wertz DC/Fletcher J: Genetics and Ethics in Global Perspective. International Library of Ethics, Law, and the New Medicine 17: 223 – 234.

Sarrazin T (2010) Deutschland schafft sich ab: Wie wir unser Land aufs Spiel setzen. Deutsche Verlags-Anstalt (DVA), München.

Schwartz Cowan R (2008) Heredity and hope. Harvard University Press, Cambridge, London.

Spiewak M (2009) Die trotzdem Geborenen. In: DIE ZEIT 12 [siehe auch: <http://www.zeit.de/2009/12/M-Down-Syndrom> und [http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/ps\\_zeit\\_die\\_trotzdem%20geborenen\\_martin\\_spiewak-12032009.pdf](http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/ps_zeit_die_trotzdem%20geborenen_martin_spiewak-12032009.pdf)].

Tabor A et al. (1986) Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low risk women. In: Lancet 1 (8493): 1287 – 1293.

Thieme T (2013) Laudatio zur Übergabe des Alfred-Kerr-Darstellerpreises 2013 an Julia Häusermann, Berlin [<http://www.alfred-kerr.de/preis19.html>].

Tjio JH/Levan A (1956) The chromosome number of man. In: Hereditas 42: 1 – 6.

Weingart P/Kroll J/Bayertz K (1992) Rasse, Blut und Gene. Suhrkamp Verlag, Frankfurt am Main.

Wolf J (1912) Der Geburtenrückgang: Die Rationalisierung des Sexuallebens unserer Zeit. Gustav Fischer Verlag, Jena.

Wolf T (2005) Wir waren in Weimar im Konzentrationslager, zusammen. In: Das Band 4 [siehe auch: [http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/DAS\\_BAND\\_4\\_2005.pdf](http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/DAS_BAND_4_2005.pdf)].

Wolstenholme GEW (1963) Man and his future. Little Brown and Company, Boston, Toronto.

Wuchold C (2013) Perfekt, nur anders. In: der Freitag [siehe auch: <http://www.freitag.de/autoren/cara-wuchold/perfekt-nur-anders>].

Zimmerman M (2013) Introducing Stephen. Scenes from a Life Well Lived with Down Syndrome. lulu.com (ISBN 978-1-105-42631-5).

## Fernsehbeitrag

Quarks & Co – Leben mit dem Down-Syndrom, WDR. Erstsendung: 08.05.2012; Wiederholung: 06.08.2013

**Autoren:** Dr. Heinz Greuling, Ilka aus der Mark, Tanja Winkler, Dr. Georg Wieghaus

**Redaktion:** Wobbele Klare  
[http://www1.wdr.de/mediathek/video/sendungen/quarks\\_und\\_co/videoquarkscolebenmitdemdownsyndrom100.html](http://www1.wdr.de/mediathek/video/sendungen/quarks_und_co/videoquarkscolebenmitdemdownsyndrom100.html)

**Beitrag:** Was denken Menschen mit Down-Syndrom über das Down-Syndrom?

**Autorin:** Ilka aus der Mark

**Beitrag:** Der Entdecker des Down-Syndroms – Wie Langdon Down sich für geistig Behinderte einsetzte.

**Autor:** Dr. Heinz Greuling

**Beitrag:** Der andere Blick – Wie Menschen mit Down-Syndrom unser Leben verändern können.

**Autor:** Dr. Georg Wieghaus

## Ausstellung

**Ausstellung:** Erwin Wurm (25.03.-06.06. 2010) „Liquid Reality“, Kunstmuseum, Bonn. [siehe auch: <http://www.kunstmuseum-bonn.de/ausstellungen/rueckblick/info/ex/erwin-wurm-152/>]

## Weblinks

<http://ohrenkuss.de/ohrenkuss-besucht-kleopatra/>  
(Ohrenkuss: Kleopatra Recherche)

<http://ohrenkuss.de/ausgaben/du-bist-ein-mensch/000-2/>  
(Ohrenkuss: Du bist ein Mensch, 2010)

<http://ohrenkuss.de/ausgaben/>  
(Ohrenkuss: Heftarchiv)

<http://ohrenkuss.de/projekt/autorenportraits/>  
(Ohrenkuss: Portraits der AutorInnen)

[http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/2013\\_Lob-für-Ohrenkuss.pdf](http://ohrenkuss.de/wp-content/uploads/2013_Lob-für-Ohrenkuss.pdf)  
(Ohrenkuss: Preise und Ehrungen)

[http://de.wikipedia.org/wiki/UN-Konvention\\_über\\_die\\_Rechte\\_von\\_Menschen\\_mit\\_Behinderungen](http://de.wikipedia.org/wiki/UN-Konvention_über_die_Rechte_von_Menschen_mit_Behinderungen)  
(UN Konvention über die Rechte von Menschen mit Behinderung)

## Kurzbiographien der Gesprächsteilnehmer

**Katja de Bragança**, Dr. rer. nat., geb. 1959; 1985-1991 wiss. Angestellte am Institut für Humangenetik der Universität Bonn; 1991 Promotion; 1992-1993 wiss. Angestellte am Institut für Humangenetik; 1993-1997 wiss. Angestellte am Institut für Med. Parasitologie; 1998-2000 wiss. Angestellte am Medizinhistorischen Institut Bonn (Projektleitung „Wie erleben Menschen mit Down-Syndrom die Welt – wie sieht die Welt Menschen mit Down-Syndrom? Eine Gegenüberstellung“), seit 2001 selbstständig arbeitend in der „downtown-Werkstatt für Kultur und Wissenschaft“ gGmbH.

**E-Mail:** [braganca@downtown-werkstatt.de](mailto:braganca@downtown-werkstatt.de)

**Internetseite:** [www.ohrenkuss.de](http://www.ohrenkuss.de) und [www.downtown-werkstatt.de](http://www.downtown-werkstatt.de)

**Thomas Cremer**, Dr. med., geb. 1945; seit 1972 wiss. Angestellter am Institut für Anthropologie und Humangenetik der Universität Freiburg i. B., seit 1978 am gleichnamigen Institut der Universität Heidelberg; 1983 Habilitation für das Fach Humangenetik; 1996-2010 Lehrstuhl für Anthropologie und Humangenetik an der Ludwig Maximilians Universität; seit 2010 Professor i. R. Wiss. Schwerpunkte: Architektur des Zellkerns und Bedeutung für die Genregulation sowie wissenschaftsgeschichtliche Interessen.

**E-Mail:** [Thomas.Cremer@lrz.uni-muenchen.de](mailto:Thomas.Cremer@lrz.uni-muenchen.de)

**Gunnar Duttge**, Dr. jur., geb. 1966; 1992-1994 wiss. Mitarbeiter am Lehrstuhl für Kriminologie und Strafrecht der Universität Würzburg; 1995 Promotion; 1995-1999 wiss. Assistent am Lehrstuhl für Strafrecht und Strafprozessrecht der Ruhr-Universität Bochum; 2000 Habilitation; 2001 Ernennung zum Universitätsprofessor (C3) für Strafrecht und Rechtsphilosophie an der Ludwig-Maximilians-Universität München; Okt. 2004 Berufung an die Georg-August-Universität Göttingen auf einen Lehrstuhl für Strafrecht und Strafprozessrecht; seit 2005 geschäftsführender bzw. stellvertr. geschäftsführender Direktor des Zentrums für

Medizinrecht; Mitglied der Ethikkommission sowie des Klinischen Ethikkomitees der Medizinischen Fakultät der Universität Göttingen. Wiss. Schwerpunkte: Formelles und materielles Strafrecht, Verfassungsrecht, Rechtsphilosophie, Medizinrecht.

**E-Mail:** Lehrstuhl-Duttge.UJFB@jura.uni-goettingen.de

**Hans-Georg Hofer**, Dr. phil., geb. 1971; Promotion in Geschichte an der Universität Graz; 2000 wiss. Mitarbeiter/Assistent am Institut für Geschichte der Medizin der Univ. Freiburg und seit 2006 am Medizinhistorischen Institut der Univ. Bonn; 2010 Habilitation. Schwerpunkte: Wissenschaftsgeschichte und Zeitgeschichte der Medizin, Psychiatrie im Ersten Weltkrieg, Medizin und Nationalsozialismus, Innere Medizin im 20. Jahrhundert.

**E-Mail:** hans-georg.hofer@ukb.uni-bonn.de

**Wolfgang Holzgreve**, Dr. med., Dr. h.c. mult. MS, MBA, FACOG, FRCOG, geb. 1955; Facharztausbildung in Münster (Medizin) und an der UC Berkeley (Genetik); 1982-1984 Postdoc UC San Francisco; 1995 Ordinarius für Geburtshilfe und Gynäkologie und Departmentsvorsteher Universitäts-Frauenklinik Basel; 2008 Ärztlicher Direktor und Vorstandsvorsitzender am Universitätsklinikum Freiburg und seit Jan. 2012 am Universitätsklinikum Bonn. Wiss. Schwerpunkte: Pränatale Diagnostik und Therapie, Geburtshilfe.

**E-Mail:** Wolfgang.Holzgreve@ukb.uni-bonn.de

**Christian Kubisch**, Dr. med., geb. 1967; 1995 wiss. Mitarbeiter am Zentrum für Molekulare Neurobiologie der Univ. Hamburg (ZMNH); 1999 wiss. Assistent am Institut für Humangenetik der Univ. Bonn; 2003 Facharzt f. Humangenetik; 2004 Professor für Medizinische Genetik am Institut für Humangenetik der Univ. zu Köln; 2010 Professor und Direktor des Instituts für Humangenetik an der Univ. Ulm. Wiss. Schwerpunkte: Identifizierung von Krankheits-assoziierten Genen, molekulare Grundlagen erblicher Erkrankungen des Menschen, Neurogenetik.

**E-Mail:** christian.kubisch@uni-ulm.de

**Susanne Michl**, Dr. phil., geb. 1975; 2006 wiss. Mitarbeiterin am Institut für Ethik und Geschichte der Medizin Tübingen, am Max-Planck-Institut

für Bildungsforschung Berlin und im Forschungsverbund Gani\_Med (*Greifswald Approach to Individualized Medicine*); 2011 Lehrstuhlvertretung Prof. Claudia Wiesemann, Abt. für Ethik und Geschichte der Medizin Göttingen; 2013 wiss. Mitarbeiterin am Institut für Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin Mainz. Wiss. Schwerpunkte: Krieg und Medizin im 20. Jahrhundert, Konzepte des Individuums im Wandel, Emotionsforschung, Vertrauen im Gesundheitswesen.

**E-Mail:** susmichl@uni-mainz.de

**Irmgard Nippert**, Dr. rer. soc., geb. 1948; 1974 Assistentin am Institut für Humangenetik der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster (WWU); 1988 Habilitation; 1995 Professorin für Frauengesundheitsforschung und Leiterin der Arbeitsgruppe Frauengesundheitsforschung an der WWU. Wiss. Schwerpunkte: Gesundheitsversorgungsforschung und internationale Systemvergleiche zur Integration genetischer Untersuchungsverfahren in die Gesundheitsversorgung einschließlich ethischer und sozialer Aspekte der Anwendungsproblematik genetischer Untersuchungsverfahren.

**E-Mail:** nippert@uni-muenster.de

**Markus Nöthen**, Dr. med., geb. 1963; 1990 Arzt im Praktikum und wiss. Assistent am Institut für Humangenetik der Univ. Bonn; 1996 Habilitation; 2001 Professor und Direktor des Zentrums für Medizinische Genetik an der Universität Antwerpen; 2004 Professor für Genetische Medizin und Leiter der Abteilung für Genomik des Forschungszentrums Life & Brain an der Universität Bonn; 2008 Direktor des Instituts für Humangenetik der Universität Bonn. Wiss. Schwerpunkte: Genetik komplexer Krankheiten, neuropsychiatrische Krankheiten.

**E-Mail:** markus.noethen@uni-bonn.de

**Peter Propping**, Dr. med., geb. 1942; 1970 wiss. Assistent am Institut für Humangenetik der Univ. Heidelberg; 1976 Habilitation; 1980-83 Heisenberg-Stipendiat; 1984 Professor und Direktor des Instituts für Humangenetik an der Univ. Bonn; 2008 Emeritierung, seitdem Senior Professor. Wiss. Schwerpunkte: Genetik komplexer Krankheiten, erbliche Krebskrankheiten, Geschichte der Humangenetik.

**E-Mail:** propping@uni-bonn.de



**Daniela Reitz**, Dr. med. Dipl. theol., geb. 1970; 2003 wiss. Assistentin in der Klinik für Geburtshilfe und Perinatalmedizin der Univ. Marburg; 2007 Promotion; seit 2013 leitende Oberärztin für Geburtshilfe am Klinikum Darmstadt/Lehrkrankenhaus der Univ. Frankfurt. Wiss. Schwerpunkte: biomedizinische Ethik, Prinzipienethik, feministische Ethik, Präimplantationsdiagnostik, Pränataldiagnostik, *Shared Decision Making*.  
E-Mail: reitz.daniela@gmx.de

**Silke Schickanz**, Dr. rer. nat., geb. 1970; 2002 Promotion (Ethik in den Biowissenschaften), 2001-2002 Projektleiterin Bürgerkonferenz: Streitfall Gendiagnostik, Dresden; 2006 Junior-Prof.; seit 2010 Professorin für Kultur und Ethik der Biomedizin; Universitätsmedizin Göttingen. Wiss. Schwerpunkte: Kulturvergleichende Bioethik, Ethik d. prädiktiven Gendiagnostik, Laien-Expert-Vergleich, Autonomie- und Verantwortungskonzepte.  
E-Mail: silke.schickanz@medizin.uni-goettingen.de

**Jutta Schnitzer-Ungefug**, Dr. rer. nat., geb. 1953; 1982 wiss. Mitarbeiterin am Max-Planck-Institut für Hirnforschung, Neuroanatomische Abteilung, Frankfurt am Main; 1992 wiss. Referentin im Vorstand des Max-Delbrück-Centrums für Molekulare Medizin (MDC) Berlin-Buch; seit 2000 Generalsekretärin der Deutschen Akademie der Naturforscher Leopoldina in Halle; 2000 apl.-Professur für das Fach Neurobiologie an der Charité Berlin.  
E-Mail: jutta.schnitzer-ungefug@leopoldina.org

**Bettina Schöne-Seifert**, Dr. med., M.A. Georgetown Univ.; 2000 Habilitation am Philosophischen Seminar der Univ. Göttingen; seit 2003 Lehrstuhl für Medizinethik an der Univ. Münster. Schwerpunkte: Medizinethik; Neuroethik, Ethiktheorie.  
E-Mail: bseifert@uni-muenster.de

**Heinz Schott**, Dr. med. Dr. phil., geb. 1946; 1978 wiss. Assistent am Institut für Geschichte der Medizin der Univ. Freiburg i. B.; 1982 Habilitation; 1987 Professor für Geschichte der Medizin und Direktor des Medizinhistorischen Instituts der Univ. Bonn. Wiss. Schwerpunkte: Geschichte der Psychiatrie, Psychotherapie und Psychoanalyse; Medizin der Frühen Neuzeit; Medizin der Goethezeit; medizinische Anthropologie.  
E-Mail: Heinz.Schott@ukb.uni-bonn.de

**Klaus Tanner**, Dr. theol., geb. 1953, 1980 Assistent und Akademischer Rat a. Z. am Institut für Systematische Theologie und Ethik an der Univ. München; 1983-1985 Vikariat in Starnberg und Ordination zum Pfarrer der Evang. Luth. Kirche in Bayern, 1987 Promotion, 1993 Habilitation, 1993-1997 Prof. für Systematische Theologie der Techn. Univ. Dresden, 1997-2008 Prof. an der Univ. Halle-Wittenberg, seit 2008 Prof. an der Univ. Heidelberg. Wiss. Schwerpunkte: Protestantismus und politische Kultur, Kulturhermeneutik, Geschichte und Theorie der Ethik, Ethik und Recht, Medizin- und Bioethik.  
E-Mail: klaus.tanner@wts.uni-heidelberg.de

**Jochen Taupitz**, Dr. jur., geb. 1953; 1978 Erste Jur. Staatsprüfung; 1981 Promotion; 1982 Zweite Jur. Staatsprüfung; 1988 Habilitation; 1988 Universitätsprofessor in Göttingen; seit 1990 Ordinarius für Bürgerliches Recht, Zivilprozessrecht, Internationales Privatrecht und Rechtsvergleichung an der Universität Mannheim; seit 1998 geschäftsführender Direktor des Instituts für Deutsches, Europäisches und Internationales Medizinrecht, Gesundheitsrecht und Bioethik der Universitäten Heidelberg und Mannheim. Schwerpunkte: Medizinrecht, Gesundheitsrecht, Bioethik.  
E-Mail: taupitz@jura.uni-mannheim.de

**Dagmar Wieczorek**, Dr. med., geb. 1967; 1999 wiss. Assistentin am Institut für Humangenetik der Universität Duisburg-Essen; 2003 Habilitation; 2010 apl. Professorin am Institut für Humangenetik der Universität Duisburg-Essen; Arbeitsgruppenleiterin und Leiterin der Genetischen Sprechstunde. Wiss. Schwerpunkte: Genetik von kraniofazialen Fehlbildungen und von Intelligenzminderung.  
E-Mail: dagmar.wieczorek@uni-due.de

## Als Gäste haben teilgenommen

**Stephan Roesler**, Dr. jur., Leiter des Referats „Ethik und Recht in den Lebenswissenschaften“, Bundesministerium für Bildung und Forschung, Berlin

**Marina Schindel**, Dr. rer. nat., Wissenschaftliche Mitarbeiterin, Projektträger im Deutschen Zentrum für Luft- und Raumfahrt e.V. Gesundheitsforschung, Bonn

**Kathrin Happe**, Dr. sc. agr., Geschäftsstelle der Leopoldina, Stellvertretende Leiterin der Abteilung Wissenschaft – Politik – Gesellschaft

**Stefanie Westermann**, Dr. phil., Geschäftsstelle der Leopoldina, Referentin der Abteilung Wissenschaft – Politik – Gesellschaft

### Protokollantinnen und Textgestalterinnen:

Stefanie Holzapfel (Bonn), Janina Richter (Halle/Saale), Kristin Schröck (Halle/Saale)

### Technik und Tonaufzeichnung:

Torsten Thielemann

## Teilnehmer am Leopoldina-Gespräch einschließlich Mitarbeiterinnen der Akademie und Gäste im Hauptgebäude der Leopoldina in Halle (Saale) am 17. Februar 2013

**Foto: Torsten Thielemann, Halle**



**Vordere Reihe (v. l.):** Bettina Schöne-Seifert, Irmgard Nippert, Kathrin Happe, Jutta Schnitzer-Ungefug, Janina Richter, Stefanie Holzapfel, Daniela Reitz | **Mittlere Reihe (v. l.):** Katharina Schmidt, Marina Schindel, Stefanie Westermann, Klaus Tanner, Jochen Taupitz, Kristin Schröck, Katja de Bragança, Dagmar Wiczorek | **Hintere Reihe (v. l.):** Stephan Roesler, Hans-Georg Hofer, Christian Kubisch, Heinz Schott, Peter Propping, Markus Nöthen, Susanne Michl, Thomas Cremer, Silke Schicktanz (verdeckt), Gunnar Duttge | **Nicht auf dem Bild:** Wolfgang Holzgreve

**Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina e.V.**  
**– Nationale Akademie der Wissenschaften –**

Jägerberg 1  
06108 Halle (Saale)  
Tel.: (0345) 472 39-600  
Fax: (0345) 472 39-919  
E-Mail: [leopoldina@leopoldina.org](mailto:leopoldina@leopoldina.org)

Berliner Büro:  
Reinhardtstraße 14  
10117 Berlin

Die Leopoldina wurde 1652 gegründet und versammelt mit etwa 1500 Mitgliedern hervorragende Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler aus rund 30 Ländern. Sie ist der freien Wissenschaft zum Wohle der Menschen und der Gestaltung der Zukunft verpflichtet. Als Nationale Akademie Deutschlands vertritt die Leopoldina die deutsche Wissenschaft in internationalen Gremien und nimmt zu wissenschaftlichen Grundlagen politischer und gesellschaftlicher Fragen unabhängige Stellung. Hierzu erarbeitet sie unabhängige Expertisen von nationaler und internationaler Bedeutung. Die Leopoldina fördert die wissenschaftliche und öffentliche Diskussion, sie unterstützt wissenschaftlichen Nachwuchs, verleiht Auszeichnungen, führt Forschungsprojekte durch und setzt sich für die Wahrung der Menschenrechte verfolgter Wissenschaftler ein.

[www.leopoldina.org](http://www.leopoldina.org)