

Gendiagnostik: Beratung als ethische Pflicht

Tagung der SAMW zum Thema «Genetische Beratung»
am 23. September 1999 in Basel

S. Braga, M. Leuthold, Hj. Müller

Da die Molekulargenetik zunehmend in den ärztlichen Alltag einfließt, besteht ein offensichtlicher Handlungsbedarf. Die SAMW hat deshalb am 23. September 1999 eine Arbeitstagung durchgeführt, die den facettenreichen Aspekten der genetischen Diagnostik und vor allem der genetischen Beratung gewidmet war.

Die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) hat sich zum Ziel gesetzt, gesellschaftsrelevante medizinisch-ethische Probleme sowie Fragen im Zusammenhang mit der Entwicklung neuer Technologien antizipierend aufzunehmen, zu diskutieren und Lösungswege zu entwickeln. Dabei spielt das interdisziplinäre Gespräch eine entscheidende Rolle. Vorrang hat stets das Wohl der Patientinnen und Patienten und damit auch die Qualität der ärztlichen Leistungen.

Molekulargenetische Untersuchungen – eine Herausforderung der medizinischen Diagnostik

Genetische Diagnostik und Beratung gewinnen für das individuelle, aber auch für das gesellschaftliche Leben zunehmend an Bedeutung. Die molekulargenetischen Diagnosemöglichkeiten nehmen rasch zu. Mittels DNA-Analysen lassen sich nicht nur diagnostische, sondern auch vorausschauende, sogenannte «präsymptomatische» oder «prädiktive» Aussagen über Veranlagungen für Krankheiten machen, die sich zu irgendeinem späteren Zeitpunkt im Leben manifestieren können. Molekulargenetische Untersuchungen erweitern das Spektrum der pränatalen Diagnostik. Schon im ersten Trimenon der Schwangerschaft kann man Eltern, die ein hohes gesundheitliches Risiko für ihre Nachkommen befürchten, diesbezüglich verlässliche Voraussagen machen.

Korrespondenz:
Dr. phil. Margrit Leuthold
SAMW
Petersplatz 13
CH-4051 Basel

Praktische Elemente der genetischen Beratung

1. Erfragung und Erfassung der Erwartungen der Ratsuchenden.
2. Erhebung der medizinischen Individual- und Familienanamnese (evtl. ergänzt durch Sozialanamnese und ethnischen Hintergrund).
3. Aufzeichnen eines Stammbaumes, der mindestens die Verwandten ersten und zweiten Grades vollständig umfasst.
4. Klinische Untersuchung zur Klärung und/oder Spezifizierung der Diagnose.
5. Evaluation der labordiagnostischen Untersuchungsmöglichkeiten zur Ergänzung/Erhärtung der Diagnose/Klassifikation der Krankheit/Behinderung sowie der diesen zugrunde liegenden Veranlagung.
6. Umfassende Diskussion der medizinisch-genetischen Situation, der klinischen und labordiagnostischen Untersuchungsmöglichkeiten und der daraus hervorgehenden Einzelbefunde, die Beurteilung deren Bedeutung für die Ratsuchenden und ihre Angehörigen (siehe oben).
7. Vorgängige gründliche Recherche der aktuellen Literatur, meist über Internet, um beim raschen Fortschritt des medizinisch-genetischen Wissens die aktuellen Kenntnisse in Erfahrung zu bringen.

Zahlreiche Probleme sind mit diesem Fortschritt verbunden:

- Bei der Komplexität der menschlichen Veranlagung muss die medizinisch-genetische Fragestellung, welche mit Laboruntersuchungen verfolgt werden soll, klar umschrieben werden. Dazu nicht geeignete Tests führen zu wenig aussagekräftigen Resultaten und zu Verwirrung.
- Genetische Labordaten bedürfen einer umfassenden Interpretation. Sie lassen sich nicht einfach automatisch auf das untersuchte Individuum (inkl. Schwangerschaft) oder die Familie übertragen.
- Bei der Vermittlung genetischer Untersuchungsergebnisse sind nicht nur biologische und medizinische Zusammenhänge, sondern auch die Person in ihrem Gesamtkontext zu beachten, der durch kulturelle Einflüsse mitgeprägt wird.
- Für viele der diagnostizierbaren genetischen Störungen stehen bisher noch keine kurativen Therapien zur Verfügung.
- Die genetische Diagnostik steht unter dem Verdacht, dass sie aufgrund kommerzieller Überlegungen entwickelt und angeboten wird.

Diese Umstände führen zu einer neuen Herausforderung für die Ärzteschaft und stellen besondere Anforderungen an die Arzt-Patienten-Beziehung. In der Aus-, Fort- und Weiterbildung wurde diese kom-

plexe Thematik bisher noch wenig berücksichtigt. Die SAMW hat deshalb am 23. September 1999 eine Arbeitstagung durchgeführt, die den facettenreichen Aspekten der genetischen Diagnostik und vor allem der genetischen Beratung gewidmet war. Dazu wurden Repräsentanten der Ärzteschaft und Angehörige von Selbsthilfeorganisationen von Betroffenen mit der Zielsetzung eingeladen, den Dialog über die zunehmende Bedeutung der Genetik in der Medizin zu fördern, aktuelle, respektive zukünftige Probleme im Hinblick auf genetische Beratung und Diagnostik zu orten sowie gemeinsam dafür Lösungsansätze zu entwickeln.

Die Tagung stiess auf ein beachtliches Echo: Fast alle der angefragten medizinischen Fachgesellschaften hatten Vertreterinnen und Vertreter delegiert. Zudem waren zahlreiche Medizinische Genetikerinnen/Genetiker sowie Vertreterinnen/Vertreter von Selbsthilfeorganisationen anwesend.

Gesellschaftlicher Wandel und medizinischer Paradigmawechsel

In seinem Begrüssungsreferat skizzierte der Präsident der SAMW, Prof. Ewald R. Weibel, das Umfeld, in dessen Rahmen sich die Tagung bewegte; zum einen ist dies der gesellschaftliche Wandel, zum andern die Entwicklung der medizinischen Wissenschaften.

Mit dem gesellschaftlichen Wandel hat sich auch das Arzt-Patienten-Verhältnis verändert. Das Vertrauen der Patientinnen und Patienten in die Kompetenz des Arztes kann heute nicht mehr als selbstverständlich vorausgesetzt werden. Die bessere Bildung und die breite Verfügbarkeit von medizinischer Information (Internet) hat deren Mündigkeit gefördert; sie erscheinen nun oft mit eigenen klaren Forderungen und einer Vielzahl von Fragen in der Arztpraxis. Die mit dieser neuen Mündigkeit verbundene Skepsis erfordert eine erhebliche Zunahme von sachlicher Informationspflicht. Im Bereich der Genetik, die an die Wurzeln der Existenz greift, entsteht ein besonders hoher Beratungsbedarf. Er wird sogar zur gesellschaftspolitischen Notwendigkeit. Auch aufgrund der Entwicklungsperspektiven der medizinischen Wissenschaft wird die genetische Beratung zur ethischen Pflicht.

Der Wechsel von der traditionellen zur molekularen Medizin verläuft rasant und führt zu einem eigentlichen Paradigmawechsel, dessen Tiefe noch kaum erfassbar ist. Die medizinische Genetik ermöglicht ein – oft brutales – Offenlegen des Schicksals eines Menschen. Die neue Patientenkategorie der «malades prématurés» braucht sorgfältige Beratung, allenfalls sogar begleitet von einer medizinischen, eventuell auch psychologischen Betreuung. Zudem stellt sich die ernsthafte Frage, ob und wie weit der Mensch auch ein Recht auf Nichtwissen über seine eigene Zukunft hat und wie dies mit der ärztlichen Sorgfaltspflicht vereinbart werden kann.

Was bedeutet genetische Beratung?

Die «American Society of Human Genetics» (ASHG) hat die genetische Beratung bereits 1975 als ein medizinisches Angebot an Personen umschrieben, die eine genetische Krankheit oder Behinderung, bzw. ein entsprechendes Risiko für sich oder ihre Angehörigen/Nachkommen befürchten. Sie ist als ein eigentlicher Kommunikationsprozess zu verstehen, in dem sich Ratsuchende und Beratende mit den Problemen auseinandersetzen, die mit dem Auftreten und dem Risiko genetisch (mit-)bedingter Krankheiten verbunden sind. Mit der Unterstützung entsprechend ausgebildeter Personen sollen die Ratsuchenden in die Lage versetzt werden,

- die medizinischen Grundlagen der Krankheit/Behinderung und ihres Verlaufes sowie die diesbezüglichen Behandlungs- und Präventionsmassnahmen zu verstehen;
- die Bedeutung der Veranlagung bei deren Verursachung und die entsprechenden Risiken für sich und die Angehörigen zu verstehen;
- Möglichkeiten zu erkennen, mit denen man dem genetischen Schicksal begegnen kann;
- den eigenen Weg in die Zukunft mit dem genetischen Problem unter angemessener Berücksichtigung der medizinisch-genetischen Fakten, der eigenen religiösen und ethischen Überzeugung zu finden und in einer einzelnen Lebensphase in Übereinstimmung mit dem selbst getroffenen Entschluss zu handeln.

In diesem Sinne hat auch die SAMW in ihren «Medizinisch-ethischen Richtlinien für genetische Untersuchungen am Menschen» (1993) die genetische Beratung verstanden. Die praktischen Elemente einer genetischen Beratung sind im Kasten wiedergegeben.

Die genetische Beratung, die in den meisten Ländern durch entsprechend ausgebildete Fachleute wahrgenommen wird, unterscheidet sich somit von einer eingehenden Orientierung über disziplinspezifische genetische Aspekte, z.B. durch Fachärztinnen/-ärzte der Gynäkologie, der Onkologie oder der Neurologie.

In seinem Grundsatzreferat befasste sich Prof. Gerhard Wolff, Institut für Humangenetik und Anthropologie der Universität Freiburg i.Br., mit der Frage, was genetische Beratung eigentlich sei. Anders als im traditionellen «Setting» der Medizin, in dem ein leidender Patient zum Arzt kommt und das Handlungsziel die Heilung der Krankheit oder mindestens Linderung der Beschwerden darstellt, muss dieses in der genetischen Beratung im Einzelfall meist erst erörtert werden. Dieses kann als Herstellung von Entscheidungskompetenz und als Hilfe zur selbstverantwortlichen Entscheidung von Ratsuchenden beschrieben werden. Genetische Beratung ist somit in erster Linie ein Kommunikationsprozess zwischen Patient und Arzt (siehe oben), in dem diejenigen Probleme behandelt werden, die mit dem Auftreten oder der Möglichkeit des späteren Auftretens einer genetisch bedingten Erkrankung oder Behinderung zusammenhängen.

- Der Patient hat dabei Anspruch auf:
- freien Zugang zu Information über medizinische und genetische Zusammenhänge,
 - Unterstützung bei der individuellen Entscheidungsfindung,
 - Hilfe bei der Bewältigung bestehender und/oder durch die genetische Diagnostik und Beratung ausgelöster Probleme,
 - volle Entscheidungsautonomie bei der Wahl von Handlungsoptionen inklusive Inanspruchnahme von genetischer Beratung und Diagnostik, wie auch von individueller Lebens- und Familienplanung.

Der genetische Berater sollte sich zu einer empathischen, zurückhaltenden Gesprächsführung verpflichten und jeglichen direkten oder indirekten Zwang vermeiden. Als wichtigste Inhalte einer Beratung nennt Wolff die Klärung von Motivation und Erwartung, Anamnese, Befunderhebung und Befundinterpretation, Informationen zu Klinik und Genetik sowie weiterführender Diagnostik.

Genetische Beratung in der Schweiz – heute und morgen

In der Schweiz wird der Begriff «Genetische Beratung» zwar immer häufiger verwendet, aber unterschiedlich ausgelegt, stellte Prof. Hansjakob Müller in seiner Einleitung fest. «Genetische Beratung» erscheint im Entwurf des Bundesgesetzes über medizinisch-genetische Untersuchungen beim Menschen, in den einschlägigen Richtlinien der SAMW über medizinisch-genetische Untersuchungen, in verschiedenen Weiterbildungsprogrammen der FMH, in Absichtserklärungen von Institutionen wie des Schweizerischen Institutes für Angewandte Krebsforschung (SIK) oder auch in expliziten Forderungen der Öffentlichkeit, so im Schlussbericht des von Ständerat Gian-Reto Plattner angeregten Dialogs zur Gendiagnostik, der im Herbst 1998 stattfand. Eine Diskussion über die Fragen «Um was geht es bei der genetischen Beratung?», «Wer kann und darf diese medizinische Hilfeleistung unter welchen Voraussetzungen anbieten?» oder «Wer kommt dafür auf?» hat in unserem Lande bisher noch nicht stattgefunden. Müller hofft, dass diese unabhängig von irgendwelchen Partikulärinteressen auf der Plattform, die die SAMW anbietet, diskutiert werden können. Beim weiten Spektrum der Aufgaben bei der Betreuung von Personen mit genetischen Problemen und den dafür geforderten Sachkenntnissen muss eine geeignete Form der Zusammenarbeit zwischen den Spezialisten der verschiedenen involvierten medizinischen Disziplinen, inkl. denjenigen der Medizinischen Genetik, aber auch mit anderen Fachleuten wie Psychologen, Therapeuten oder Laborspezialisten gefunden werden. Besondere Bedeutung kommt dabei der Frage zu, wer die wichtige Rolle des eigentlichen Ansprechpartners für die Ratsuchenden übernimmt.

Handlungsbedarf im Hinblick auf genetische Beratung in der Schweiz

Die von Frau Dr. S. Braga und Prof. D. Schorderet geleiteten Podiumsdiskussionen sollten erstens Komponenten und Inhalte der genetischen Beratung evaluieren und zweitens der Frage nachgehen, ob in einzelnen Bereichen eine entsprechend massgeschneiderte Version der genetischen Beratung sinnvoll ist bzw. wäre.

Das Ziel einer genetischen Beratung besteht darin, die Patientinnen und Patienten zu einer autonomen Entscheidung («informed choice») in bezug auf eine allfällige Diagnostik hin zu ermächtigen («empowerment»). Das international anerkannte diesbezügliche Vorgehen wurde oben bereits beschrieben und fand allgemeine Zustimmung. Aus den Diskussionen ging hervor, dass mehrere Kliniken heute Formen von genetischer Beratung anbieten, die z.T. von Fachspezialisten ohne eigentliche Ausbildung in Medizinischer Genetik durchgeführt werden. Viele Ärztinnen und Ärzte fühlen sich dieser Aufgabe gewachsen, andere sind jedoch überfordert und verunsichert. Die Gefahr, dass bei einer solchen Form der Beratungen Fehlinformationen abgegeben werden und Missverständnisse auftreten können, zeichnet sich ab. So sind z.B. Klinikerinnen/Kliniker mit einzelnen Facetten der molekulargenetischen Labordiagnostik oder mit der Interpretation seltener genetischer Befunde vielfach wenig vertraut. Es wurde deutlich, dass der Ausdruck «genetische Beratung» von verschiedener Seite mit ganz unterschiedlichen Inhalten gefüllt wird. Zudem sind die Vorstellungen über die Form und den Bedarf an genetischer Beratung sowie die interdisziplinäre Zusammenarbeit in den verschiedenen Fachbereichen nicht einheitlich. Die diesbezügliche Diskussion bedarf der Fortsetzung.

Mit besonderem Gewicht wurde auf die Entwicklung der diagnostischen Möglichkeiten hingewiesen, die aus dem «Human Genome Project» und wegen der Mikrochip-Analyse-Methoden erwachsen werden. Die Entschlüsselung des gesamten menschlichen Genoms soll in nächster Zukunft abgeschlossen sein. Die kontinuierliche Identifizierung von bisher unbekannt Genen, welche die Entstehung von Krankheiten direkt oder indirekt begünstigen oder die Wirkung von Therapien beeinflussen, eröffnet der Medizin neue Handlungsmöglichkeiten. In Verbindung mit der Computertechnologie wurden Untersuchungsverfahren entwickelt, die es bereits heute ermöglichen, gleichzeitig neben dem eigentlichen Ziel eine Vielzahl weiterer möglicher genetischer Defekte in einem einzigen Untersuchungsgang zu analysieren. Damit wächst die Gefahr, dass der Patient und der behandelnde Arzt nicht mehr frei entscheiden können, welche spezifischen Gene untersucht werden sollen. Zudem werden sie bei einer solchen Entwicklung mit einer Vielzahl von unerwarteten Testergebnissen konfrontiert, deren richtige Interpretation sehr schwierig, wenn überhaupt möglich sein dürfte. Die Ärzteschaft und damit auch die SAMW sind deshalb

gefordert, Modelle zu entwickeln, die es erlauben, die Diagnostik so zu steuern, dass nur solche Resultate erzielt werden, die in Auftrag gegeben werden. Einigkeit herrschte darüber, dass Tests nur dann durchgeführt werden dürfen, wenn Handlungsoptionen für die Patientinnen und Patienten vorhanden sind.

In Arbeitsgruppen wurden die genetische Beratung, ihre Umsetzung in der Praxis, Anforderungen an die Qualitätssicherung, die ärztliche Aus-, Weiter- und Fortbildung, gesundheitspolitische Aspekte, der Bedarf an Öffentlichkeitsarbeit sowie Interaktionen mit Selbsthilfegruppen eingehend evaluiert und danach im Plenum diskutiert.

Daraus sind die nachstehenden *Forderungen* hervorgegangen:

1. Der Begriff «Genetische Beratung» bedarf in der Ärzteschaft und in der Öffentlichkeit der Klärung. Er soll primär für das oben beschriebene Angebot der entsprechend ausgebildeten Fachärztinnen/-ärzte in Medizinischer Genetik gelten. Davon abzugrenzen ist die allgemeine «genetische Information» durch Grundversorger respektive die eingehendere «genetische Orientierung» über Aspekte der im entsprechenden Fachgebiet vorkommenden Erbkrankheiten durch medizinische Spezialistinnen.
2. Eine eigentliche «Genetische Beratung» sollte allen Personen zugänglich gemacht werden, bei denen die Abklärung von genetischen Eigenschaften im Rahmen einer pränatalen oder präsymptomatischen Untersuchung respektive im Hinblick auf die Familienplanung vorgesehen ist. Ultraschalluntersuchungen zur Überwachung einer Schwangerschaft gehören nicht dazu, obwohl sie hin und wieder konkrete Hinweise auf eine genetisch bedingte Anomalie ergeben können. Frauenärztinnen/-ärzte haben die Schwangeren über diese Möglichkeit zu informieren und diesen eine «informed choice» zu gewähren.
3. Die gesamte Ärzteschaft hat die Aufgabe, Personen mit *möglichen* gesundheitlichen Problemen wegen entsprechenden Erbguteigenschaften zu erkennen (die Familienanamnese ist ein einfaches und billiges Mittel dazu!) und diese auf das Angebot einer genetischen Beratung hinzuweisen. Sie sollte zudem über die Veranlassung genetischer Tests und die Aussagekraft der daraus hervorgehenden Resultate grundsätzlich Bescheid wissen.
4. Die Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärzteschaft ist der zunehmenden Bedeutung der Genetik in der Medizin laufend anzupassen. Die entsprechenden Massnahmen sollten an den Medizinischen Fakultäten und in den verschiedenen Fachgesellschaften möglichst koordiniert erfolgen.
5. Wegen der häufigen Komplexität medizinisch-genetischer Fragestellungen bedarf es einer vermehrten interdisziplinären Zusammenarbeit der für die Betreuung einer einzelnen Person/Familie zuständigen Ärztinnen und Ärzte. Das entsprechende Synergiepotential sollte vermehrt ausgeschöpft und ausgebaut, das gemeinsame Vorgehen abgesprochen und die ärztlichen Bezugspersonen bestimmt werden. Konkurrenzsituationen unter Fachärzten verschiedener Disziplinen sind dabei zu vermeiden.
6. Die Medizinischen Genetikerinnen und Genetiker haben die in ihrer Aus- und Weiterbildung erlernten Fähigkeiten sowie ihr Leistungsangebot zuhanden der Ärzteschaft und der Öffentlichkeit transparent darzustellen und klare Angebote zu machen, damit diese die vorhandenen Ressourcen überhaupt wahrnehmen können.
7. Das Fach «Medizinische Genetik» ist in der Schweiz zu fördern. Vertreter dieser Disziplin sollten in allen Landesteilen verfügbar sein. Aufgrund von Erfahrungen aus Ländern, in denen sich die genetische Beratung bereits gut etabliert hat, ist für die Schweiz ein Bedarf von gegen 100 Medizinischen Genetikerinnen/Genetikern veranschlagt worden.
8. Der Erwerb des Facharztstitels für Medizinische Genetik durch Ärztinnen/Ärzte, die schon über einen anderen Facharztstitel verfügen, ist zu unterstützen. Auf diese Weise können Experten in den medizinischen Spezialfragen, wie sie in den einzelnen Disziplinen auftreten, gefördert werden.
9. Die genetische Information, die eingehendere Orientierung oder die eigentliche genetische Beratung haben unter der Verantwortung einer Ärztin/eines Arztes mit entsprechender Fort- und Weiterbildung zu erfolgen. Vertreterinnen und Vertreter paramedizinischer Berufe können zur Unterstützung zugezogen werden.
10. Für diese medizinische Dienstleistung muss ein angemessenes Tarifsystem entwickelt werden.
11. Die Ärzteschaft und die SAMW haben die Entwicklung der medizinisch-genetischen Diagnostik (Mikrochip) zu verfolgen und deren Anwendung, falls notwendig, frühzeitig zu regeln. Ihr Einsatz sollte sich ausschliesslich nach dem Wohl der Patientinnen/Patienten und deren Angehörigen richten.
12. Hohe Qualitätsanforderungen sind nicht nur an die Durchführung der genetischen Beratung, sondern auch an diejenige genetischer Untersuchungen zu stellen. Nur mit entsprechender Indikationsstellung und Interpretation der aus ihnen hervorgehenden Resultate machen letztere einen Sinn.

13. Selbsthilfeorganisationen stellen für Patienten mit genetischen Krankheiten und deren Angehörigen eine wertvolle langfristige Hilfe dar. Sie bieten ihren Mitgliedern Solidarität und Geborgenheit an. Wertvolle Erfahrungen können untereinander ausgetauscht werden. Zudem stellen sie einen kontinuierlichen Informationsfluss über den medizinischen Fortschritt sicher und fördern das Verständnis für medizinische und genetische Gegebenheiten in der Öffentlichkeit. Nicht zuletzt unterstützen sie die medizinische Forschung mit finanziellen Mitteln, aber auch durch die aktive Teilnahme an Forschungsprojekten. Gesundheitspolitisch sind Selbsthilfeorganisationen somit wichtige Institutionen. Die konstruktive Zusammenarbeit zwischen ihnen und der Ärzteschaft ist daher besonders bedeutungsvoll und zu fördern.

Diese Tagung stellte eine Plattform für einen informellen Erfahrungsaustausch, eine Auslegeordnung von vorhandenen und zukünftigen Problemen sowie für die Erarbeitung möglicher Lösungsansätze dar. Es wird jetzt darum gehen, in Zusammenarbeit aller beteiligten Stellen die obigen Forderungen nach Möglichkeiten umzusetzen, um damit die genetische Beratung auf verantwortungsvolle Art durchführen zu können und für die zukünftigen Entwicklungen in diesem Gebiet gewappnet zu sein.

Die SAMW wird sich zusammen mit der Ärzteschaft in diesem wichtigen Gebiet weiterhin engagieren.