

Die «genetische Revolution» erreicht den medizinischen Alltag

Die SAMW veröffentlicht einen Leitfaden für die Praxis

M. Leuthold^a, M. Brauchbar^b

In den kommenden Jahren wird die genetische Diagnostik den Praxisalltag immer stärker beeinflussen. Die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) hat bereits 1993 «Medizinisch-ethische Richtlinien für genetische Untersuchungen am Menschen» veröffentlicht; vor kurzem hat das Parlament ein entsprechendes Bundesgesetz verabschiedet. Unter dem Titel «Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag – Ein Leitfaden für die Praxis» hat die SAMW Anfang Dezember eine Broschüre publiziert. Diese soll Ärztinnen und Ärzte sowie weitere Medizinalpersonen über die Bedeutung der Genetik in der Medizin informieren und dazu beizutragen, dass das neue Wissen in der Praxis besser genutzt werden kann. Die Broschüre kann gratis bezogen werden beim Generalsekretariat der SAMW (mit der beiliegenden Bestellkarte oder via E-Mail: mail@samw.ch).

Dank der biomedizinischen Forschung und der Entschlüsselung des menschlichen Erbguts (Human-Genome-Projekt) gelingt es immer besser, Krankheitsprozesse bis hin zu ihren molekularen Wurzeln zu verfolgen. Dabei wird immer offensichtlicher, dass für die Entstehung und den Verlauf vieler Krankheiten genetische Eigenschaften mitverantwortlich sind. Das zunehmende Wissen über unser Erbgut eröffnet ein immer besseres Verständnis des Zusammenspiels von Genom und Umwelt. Diese sogenannte «molekulargenetische Revolution» hat zwar ihren Ursprung in der Forschung; ihre Folgen werden sich aber zunehmend in der medizinischen Praxis auswirken, denn neue, innovative Möglichkeiten der Diagnose, der Prävention und der Behandlung genetisch mitbedingter Krankheiten lassen sich daraus ableiten.

Schon vor dieser Revolution spielte die Genetik in der Medizin eine wichtige Rolle: Ein erfahrener Arzt, eine erfahrene Ärztin vermag alleine mit dem klinischen Blick, mit einer eingehenden Anamnese und Familienanamnese zahlreiche genetische Risiken oder Dispositionen zu erfassen. Die genetische Forschung der letzten Jahrzehnte hat aber nicht nur zu einem vertieften Verständnis geführt, sie hat auch neue Methoden entwickelt, mit deren Hilfe genetische Ursachen und Risiken gezielt untersucht und abgeklärt werden können. Mit molekular-

biologischen Verfahren wie PCR (Polymerase Chain Reaction) oder FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) und neuen technischen Applikationen wie etwa der Micro-Array-Technik für den Biochip wurden die diagnostischen Möglichkeiten wesentlich erweitert, verfeinert und rationalisiert.

Breitere diagnostische Anwendungen: von der Krankheitsdiagnostik zur Lebensplanung

Die genetische Analyse von Krankheitserregern (etwa HIV) ist heute bereits Routine, ebenso das Neugeborenencreening, das seit 1965 neben genetisch bedingten Stoffwechselkrankheiten auch andere genetische Leiden bei allen Neugeborenen untersucht. Die Gendiagnostik wird künftig noch weitaus häufiger und mit zahlreichen neuen Indikationen eingesetzt werden, denn bereits heute ist der Arzt, die Ärztin oft der Frage ausgesetzt, ob das Leiden eines Patienten eine genetische Ursache hat.

- In der genetischen *Bestätigungsdiagnostik* geht es denn auch darum, eine klinisch gestellte Verdachtsdiagnose zu bestätigen oder zu präzisieren bzw. zu verwerfen.
- In der *pränatalen Diagnostik* werden beim ungeborenen Kind genetisch bedingte Krankheiten und Behinderungen erfasst. Dadurch lassen sich Erbkrankheiten oder Behinderungen gelegentlich schon vor der Geburt wirkungsvoll behandeln. Bei schweren Störungen hingegen entscheiden sich die betroffenen Eltern oft zu einem Schwangerschaftsabbruch.
- Die *präsymptomatische Diagnostik* macht es zudem möglich, Krankheitsanlagen festzustellen, lange bevor schwer behandelbare Symptome aufgetreten sind. Dank einer systematischen ärztlichen Überwachung ist es so möglich, bei Personen mit erhöhtem genetischem Risiko Tumore bereits in Frühstadien zu entdecken und zu entfernen.

a SAMW, Basel

b advocacy, Zürich

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

E-Mail: leuthold@samw.ch

- Schliesslich dienen genetische Untersuchungen dazu, die medikamentöse Therapie auf die individuellen Eigenschaften eines Menschen abzustimmen (*Pharmakogenetik*). Dadurch wirkt sie gezielter, und fatale Nebenwirkungen lassen sich vermeiden.

«Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag – Ein Leitfaden für die Praxis»

Inhalt

1. Bedeutung der Genetik in der Medizin
2. Diagnose von Erbkrankheiten
3. Familienplanung und Genetik
4. Pränatales Screening und pränatale Diagnostik
5. Genetische Krankheiten bei Kindern und Jugendlichen
6. Genetische Krankheiten beim Erwachsenen
7. Genetischer Fingerabdruck und Vaterschaftstest
8. Genetische Beratung
9. Pharmakogenetik und personalisierte Medizin
10. Künftige Entwicklungen in der genetischen Diagnostik

Anhang (Glossar, Websites, Adressen, Bundesgesetz über genetische Untersuchungen am Menschen)

Kostenlos zu beziehen unter www.samw.ch oder bei SAMW, Petersplatz 13, 4051 Basel, Tel. 061 269 90 30, Fax 061 269 90 39.

Sieben Schritte der genetischen Beratung

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

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

Kein Gentest ohne Indikation – kein Gentest ohne Beratung

Genetische Untersuchungen können weitreichende Konsequenzen haben. Deshalb dürfen sie nur wohlüberlegt angewendet werden. Für den Patienten stehen als Folge eines Gentests möglicherweise schwierige Entscheidungen an, etwa im Rahmen einer Behandlung. Oder er muss mit dem Wissen leben, in Zukunft mit einer hohen Wahrscheinlichkeit an einem schweren Leiden zu erkranken. Das Resultat einer Pränataldiagnostik kann die Entscheidung zum Abbruch der Schwangerschaft bedeuten.

Eine genetische Untersuchung darf deshalb niemals ohne klare Indikation erfolgen und muss immer von einer genetischen Beratung begleitet sein. Die genetische Beratung ist ein medizinisches Angebot an Menschen, die eine mögliche oder bestätigte genetisch bedingte Krankheit haben oder ein entsprechendes Risiko für sich oder ihre Nachkommen befürchten. Sie ist ein Kommunikations- und Interaktionsprozess, in dem die eigentliche genetische Untersuchung nur einen von sieben Schritten darstellt (siehe Kasten). In diesem Prozess kann es sinnvoll sein, wenn der behandelnde Arzt einen medizinischen Genetiker bezieht.

Ziele der Beratung sind eine informierte Entscheidung des Patienten (informed consent) im Wissen um die Vor- und Nachteile einer Untersuchung sowie eine behutsame Betreuung, um allfällige negative psychische Folgen eines Resultats zu mildern.

Die Broschüre der SAMW

Für die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) sind genetische Untersuchungen seit Jahren ein Thema von grosser Bedeutung. Bereits 1993 hat die SAMW «Medizinisch-ethische Richtlinien für genetische Untersuchungen am Menschen» veröffentlicht. In den letzten Jahren wurde ein entsprechendes Bundesgesetz ausformuliert, an dessen Erarbeitung die SAMW massgeblich beteiligt war, und das voraussichtlich im Jahr 2006 in Kraft treten wird.

Aus Sicht der SAMW ist das genetische Wissen in der ärztlichen Praxis derzeit noch nicht genügend gefestigt. Das mag daran liegen, dass die Genetik in den medizinischen Fakultäten und in der ärztlichen Ausbildung lange keine Priorität hatte. Einen Facharzttitel für Medizinische Genetik gibt es in der Schweiz denn auch erst seit Anfang 1999. Der Druck, das genetische Wissen

auch in der Praxis um- und einzusetzen, nimmt aber weiter zu, denn das Wissen in diesem Gebiet wächst nach wie vor rasanter, als es umgesetzt werden könnte.

Die SAMW sieht daher einen klaren Bedarf für aktuelle Informationen. Mit der Broschüre «Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag» veröffentlicht sie einen Leitfaden für die Praxis, der nicht nur einen Überblick über die wesentlichen Aspekte der medizinischen Gene-

tik liefert, sondern auch zahlreiche Hinweise enthält, wie das neue Wissen in der Praxis besser genutzt werden kann (vgl. Kasten zum Inhalt). Neben weiterführenden Adressen findet sich im Anhang der Broschüre auch das Bundesgesetz über «Genetische Untersuchungen beim Menschen» im Wortlaut. Die Broschüre richtet sich primär an Ärztinnen, Ärzte und weitere Medizinalpersonen. Sie kann kostenlos bei der SAMW bezogen werden.

Buchbesprechung

Brigitte Berger Kurzen: E-Health und Datenschutz.

Zürich: Schulthess Juristische Medien AG; 2004.

Aus verschiedenen Blickwinkeln beleuchtet die Autorin den Datenschutz im Bereiche E-Health. Sie zeigt auf, dass den verschiedensten Anliegen wirksam Rechnung getragen werden kann und keines dem elektronischen Fortschritt zum Opfer fallen muss.

Der dem Buch zugrundeliegenden Definition von E-Health folgt eine Übersicht über die möglichen Anwendungsbereiche und den aktuellen Stand des Einsatzes von E-Health in der Schweiz. Chancen, Risiken und Zukunftsperspektiven runden das erste Kapitel ab.

Die Autorin behandelt anschliessend den Datenschutz im Gesundheitswesen generell, um danach detailliert auf die besonderen Datenschutzprobleme und -vorkehrungen im Bereiche E-Health einzugehen. Den Abschluss bildet ein mögliches Handlungskonzept für E-Health.

«Einerseits darf Datenschutz E-Health nicht verhindern, andererseits sind Persönlichkeitsrechte und Datenschutz auch im digitalen Zeitalter zu wahren», lautet das Credo. Folgerichtig beschreibt die Autorin ausführlich das Potential von E-Health. Das Gegenstück bilden die rechtlichen Vorgaben sowie technische und organisatorische Massnahmen, welche es erlauben, dem Gefahrenpotential angemessen zu begegnen. Selbst wer bis anhin den Blick einseitig auf die Gefahren richtete, kann nachvollziehen, dass der Datenschutz mit den neuen Mitteln durchaus besser gewährleistet werden *kann* als im analogen Zeitalter – sofern die Möglichkeiten ausgeschöpft werden.

Zu optimistisch wird der mögliche Nutzen von E-Health im Arzt-Patienten-Verhältnis dargestellt: Eigene Recherchen können den Patienten zwar wissender machen, sie können ihn aber ebenso gut völlig verunsichern und verängstigen, wenn er die Orientierung inmitten aller Informationen verliert.

Recht allein kann Sicherheit und Qualität nicht gewährleisten, wie die Autorin eindrücklich schildert. Zu niedrig ist der strafrechtliche Tarif und zu aufwendig das Verfahren. Recht gibt wohl den Rahmen vor. Mit Genugtuung nimmt die Leserschaft die privaten Initiativen und Qualitätsbestrebungen zur Kenntnis. Diese definieren mittels Audits und Gütesiegel Standards, welche nicht unterschreiten kann, wer vertrauenswürdig und damit wettbewerbsfähig bleiben will.

Die Dissertation ist eine willkommene Orientierungshilfe für Mediziner, Juristen und Informatiker und vermittelt nötiges Wissen aus den andern Fächern. Sie erleichtert den Dialog zwischen den Fachdisziplinen und hilft damit, den Weg zu ebnen für die Bewältigung der wichtigen Querschnittsaufgabe «Datenschutz im Bereiche E-Health».

Fürsprecherin Lucia Rabia, Rechtsdienst FMH