

Genetische Untersuchungen bei Kindern: einige ethische Aspekte

C. Rehmann-Sutter, R. Porz, J. Leach Scully

Bei fehlender therapeutisch-präventiver Begründung gibt es vor allem vier ethische Gründe, die bei genetischen Untersuchungen bei Kindern zur Vorsicht aufrufen: soziale Risiken (auf spätere genetische Diskriminierung), Verunmöglichung einer autonomen Entscheidung für oder gegen den Test als Erwachsene, eine im Vergleich zu Erwachsenen eingeschränkte Handhabung der Vertraulichkeit und der Schutz einer kindlichen «Zukunftsvergessenheit».

Die Wahrnehmung der Entscheidung durch Betroffene kann sich jedoch stark von der ärztlichen Wahrnehmung unterscheiden. Dieser Artikel bringt dazu Beispiele aus einer empirischen Studie, die zeigen, wie Betroffene dem Entscheid innerhalb ihrer Kontexte spezifische Bedeutungen zuweisen, die sich mit der medizinischen Bedeutung nicht decken. Der genetische Test kann z. B. «fürsorgliche Verantwortung» oder «allgemeine Sicherheit» symbolisieren. Oder die Tragweite des Entscheides kann verborgen bleiben, wenn er mit anderen medizinischen Massnahmen verknüpft ist, deren Notwendigkeit unbestritten ist («medizinisches Förderband»). Das Wissen über die Weitergabe von krankheitsrelevanten Mutationen kann zudem eine eigene Kategorie von Schuldgefühlen auslösen.

Es darf als anerkannt gelten, dass genetische Daten, die sich auf Personen beziehen, hochsensible Informationen sind, und dass diese Personen deshalb gegenüber Erhebung und Offenlegung eines besonderen Schutzes bedürfen [1, 2]. Wenn diese Personen Kinder sind, stellen sich die Fragen in zugespitzter Form, denn Kinder sind teilweise selbst noch nicht urteilsfähig, deshalb in hohem Masse abhängig von Entscheidungen ihrer Eltern oder Fürsorgeberechtigten. Zudem ist dem Kindesalter ein besonderer Glanz eigen. Kinder brauchen für ihre Entwicklung entlastete Handlungsräume, in denen sie spielerisch die Welt erkunden können. Genetische Untersuchungen (GU) können – zumindest in einigen besonders gelagerten Fällen – in belastender Weise in sie eindringen. Sie können die Wahrnehmung des Körpers und des Selbst im Horizont von Gegenwart und Zukunft verändern. Deshalb ist eine vertiefte und kontinuierliche ethische Auseinandersetzung mit «GU im Kindesalter» notwendig. Sie muss Schritt halten mit der rasch wachsenden Palette von genetischen Testmöglichkeiten. Sie muss Erfahrungen systematisch einbeziehen und Konzepte an den Spezifitäten der neuen Fälle stetig wieder überprüfen.

In diesem Essay diskutieren wir vier ethische Gründe, die in Fällen, wo eine GU bei einem Kind nicht therapeutisch oder präventiv moti-

viert ist, gegen die Durchführung von GU sprechen können. Wir ziehen sodann einige ausgewählte Ergebnisse aus einer laufenden qualitativen Studie über die Wahrnehmung von Entscheidungsprozessen über genetische Tests durch Betroffene herbei. Eltern, Ärzte/Ärztinnen und Betroffene kontextualisieren den Test und können selbst ein und dieselbe GU im Rahmen von ganz unterschiedlichen Handlungen bewerten. Das ethische Blickfeld soll – so unsere These – soweit erweitert werden, dass über das rein Medizinische hinaus unterschiedliche Handlungskomponenten, die für eine Entscheidung tatsächlich eine Rolle spielen, einbezogen werden können. Dies könnte vor allem in den Fällen wichtig sein, wo ein Entscheid für oder gegen eine GU vor dem Hintergrund des professionellen Konsenses [3–5] prinzipiell offensteht und den Eltern überlassen wird, z. B. wenn es sich um eine später in der Kindheit ausbrechende genetisch bedingte Krankheit handelt, für die es keine Präventivmassnahmen gibt.

Die ethische Perspektive

Grundsätzlich eröffnet sich die ethische Perspektive auf eine bestimmte Praxis durch eine kritische Auseinandersetzung mit den moralischen Erwartungen, die in ihr eine Rolle spielen. Moral ist nicht schon Ethik. In unserem Fall ist dies z. B. die Erwartung an die Medizin, dass sie alle irgendwie gesundheits- und krankheitsrelevante Informationen über einen Menschen so früh als möglich ans Tageslicht befördert. Wir können diese (übertriebene) Erwartung in Anlehnung an einen «therapeutischen Imperativ», der zur Bekämpfung aller Krankheiten um jeden Preis aufruft, als «diagnostischen Imperativ» bezeichnen.

Diese kritische Auseinandersetzung braucht, um berechnete Erwartungen von unberechneten unterscheiden zu können, zweitens einen Massstab, d. h. einen Horizont von Werten. Dies ist für die Medizin die Orientierung am gelingenden, erfüllten Leben der Patientin oder des Patienten. Würde sich die Medizin bloss als Technologie zur Diagnose und zur Elimination von Krankheiten verstehen, dann würde sie den

Korrespondenz:
Prof. Dr. phil.
Christoph Rehmann-Sutter
Arbeitsstelle für Ethik
in den Biowissenschaften
Universität Basel
Schönenbeinstrasse 20
CH-4056 Basel

E-Mail:
christoph.rehmann-sutter@unibas.ch

Menschen aus dem Blick verlieren und würde ihrem ursprünglichen Anspruch untreu, Menschen zu dienen, d. h. ihnen dabei zu helfen, dass ihr Leben gelingt [6, 7].

In diesem Horizont muss sich die Aufmerksamkeit besonders auf die Verletzbarkeit der Patientin / des Patienten richten, die sich aus den spezifischen ärztlichen Handlungsmöglichkeiten und aus den damit verbundenen Risiken ergibt. Dies ist eine dritte Bedingung der ethischen Perspektive. Die ethische Verpflichtung, welche das ärztliche Handeln leitet, entsteht innerhalb der therapeutischen Beziehung aus dieser Verletzbarkeit heraus [8, 9], die für Kinder eine doppelt besondere ist. Einerseits ist sie besonders, weil die Kinder von fürsorglichen (oder auch anders motivierten) Entscheidungen ihrer Eltern oder gesetzlichen Vertreter abhängig sind, andererseits dadurch, dass ein erfülltes Leben von Kindern auf Seiten der Kinder wie auch ihrer Eltern einen speziellen Schutz braucht: Sie benötigen, so meinen wir, anders als Erwachsene, *ein gewisses Mass an Zukunftsvergessenheit*, um ungestört und spielerisch in der Gegenwart sein zu können. Die unbedachte Gewinnung von prognostischem Wissen kann diesem Bedürfnis aber entgegenstehen.

Viertens ist für die kritische Reflexion auf die Praxis das Verständnis wichtig, wo genau innerhalb dieser Praxis sie beginnt, d. h., auf welche Kontexte und auf welche Handlungen sich Entscheidungen beziehen. Es ist ja so, dass GU typischerweise keine Selbstzwecke sind. Sie sind vielmehr Mittel, um grössere Handlungen vollziehen zu können. In einer Familie mit Darmkrebsprädisposition kann man z. B. mittels eines genetischen Tests 50% der Kinder das belastende präventive Screening ersparen. Es geht dann darum, ein Kind vor unnötigen und unangenehmen Vorsorgeuntersuchungen zu verschonen, d. h. um eine Handlung, die im Rahmen der elterlichen Fürsorge und Verantwortung liegt. Isoliert von seinem Handlungskontext wäre der Test ethisch kaum zu beurteilen. Tests sind Mittel zu Zwecken, und diese Zwecke können nur im Rahmen der ganzen Handlungen, die ein Test ermöglichen soll, geklärt werden.

Vier ethische Gründe zur Vorsicht

In der Literatur zur Ethik von GU bei Kindern [4, 10–16] wurden hauptsächlich drei Arten von Problemen genannt, die dafür sprechen, bei Tests, die nicht zur Verbesserung der medizinischen Behandlung des Kindes selbst notwendig sind, äusserste Zurückhaltung zu üben und ent-

sprechende Begehren von Eltern im Prinzip abzulehnen.

Soziale Risiken

GU können die Betroffenen der Diskriminierung durch Institutionen wie Versicherungen, durch Arbeitgeber und sogar (bewusst oder unbewusst) durch die Eltern selbst aussetzen [17]. Die Kenntnis genetischer Risiken kann zudem die Selbsteinschätzung verändern und eine Diskriminierung durch eine Anpassung der Wünsche vorwegnehmen. Genetische Diskriminierung ist im moralischen Sinn ungerecht, weil sie für die Betroffenen Chancen verringert, nicht nach Massgabe ihrer tatsächlichen Fähigkeiten, sondern aufgrund von Informationen über den Genotyp. Sie stellt deshalb eine Fehlwahrnehmung der aktuellen Fähigkeiten eines Menschen dar [18]. Gesetzliche Schranken machen genetische Diskriminierung zwar weniger wahrscheinlich, können aber ihr Auftreten (vor allem im informellen Bereich) nicht verhindern.

Einschränkung der Autonomie

Der Test während der Kindheit verunmöglicht die Ausübung des Rechts der Person, als autonomer Erwachsener eigene Entscheidungen über die GU zu fällen. Es ist ein empirischer Befund, dass die Bereitschaft von asymptomatischen Erwachsenen, eine GU durchzuführen, von Individuum zu Individuum und je nach Bedingung variiert. Von Erwachsenen, die ein Risiko für Chorea Huntington haben, haben z. B. weniger als 20% einen Test in Anspruch genommen, obwohl Tests seit mehr als 15 Jahren verfügbar sind [19]. Wie Dena Davis im Rückgriff auf ein Konzept von Joel Feinberg schreibt, schränkt eine GU von Kindern ihr «Recht auf eine offene Zukunft» ein [20]. Kinder sollten demnach in der Chance, eigene Entscheidungen zu treffen, so wenig wie möglich eingeschränkt werden.

Eingeschränkte Vertraulichkeit

GU während der Kindheit ist nicht mit demselben Mass an Vertraulichkeit verbunden, das für entsprechende Tests bei Erwachsenen erwartet und auch gewährleistet würde [11]. Eltern können sich demgegenüber auf den Standpunkt stellen, sie hätten ein «Recht», den genetischen Status ihres Kindes zu kennen. Ob dieses empfundene «Recht» aber im besten Interesse des Kindes liegt oder nur ein elterliches Bedürfnis darstellt, muss mit Einbezug aller vorhersehbaren Konsequenzen im Einzelfall diskutiert werden. Wenn ein Kind z. B. für einen Carrier-Status getestet wird und das Ergebnis den Eltern und möglicherweise auch anderen Familien-

angehörigen bekannt wird, kann das Recht, über eine spätere Offenlegung der Information selbst autonom entscheiden zu können, nicht mehr ausgeübt werden. Gleichzeitig ist es für das Wohl des Kindes wichtig, dass die Information, die für das Selbstbild des Kindes im Hinblick auf die spätere Fortpflanzung wichtig ist, nicht als «gefährliches Wissen» gehütet werden muss und dabei eine Atmosphäre des Familiengeheimnisses entsteht [15].

Ein Punkt, der ebenfalls in der Literatur genannt wird, ist der mögliche Einfluss auf das «Selbstkonzept» des Kindes [z. B. 15, 16]. Ob dieser Einfluss aber eine Störung darstellt oder verarbeitet und integriert werden kann, hängt von Kontextfaktoren ab, z. B. davon, ob die Eltern auch Carrier des CF-Gens sind, und von der Art der Betreuung und Kommunikation [21]. Uns scheint ein anderer Punkt diskussionsbedürftig zu sein, der mit der Wahrnehmung der Zeit zusammenhängt.

Zukunftsvergessenheit

Für ein erfülltes Leben von Kindern ist eine Art ungebrochener Gegenwärtigkeit wichtig, die nur möglich ist mit einem gewissen Mass an Unbekümmertheit oder, mit einem anderen Wort, «Zukunftsvergessenheit». Ein Kind muss in der Gegenwart sein und seinen Körper als «gut» annehmen können. Informationen über in ihm schlummernde Risikofaktoren, die es von anderen Kindern unterscheiden, können sie beeinträchtigen. Ob dieser Faktor auch aus der Perspektive von Betroffenen tatsächlich von Bedeutung ist, müssen weitere Studien zeigen.

Handlungskontexte

In einer Serie von qualitativen Interviews mit Erwachsenen, die über die Durchführung oder Nichtdurchführung von GU entschieden haben (sie wurden im Rahmen einer laufenden Studie zum Faktor Zeit bei genetischen Entscheidungen durchgeführt [22]), sind einige ethisch relevante Probleme aufgetaucht, die auch für Tests bei Kindern wichtig sein können und nicht in den Blick kommen, sofern man die medizinische Motivation isoliert betrachtet.

1. Entscheidungen über genetische Tests können fürsorgliche Verantwortung (care) demonstrieren. Der Test kann als ein Weg erscheinen, um für das Kind, für Geschwister oder für die Familie Fürsorge zu üben. Eine Mutter mit Brustkrebs sagte z. B.: «Ich mache mir Sorgen, jetzt, um meine Tochter, ob es genetisch irgendwelche Faktoren hat ... und dann

habe ich gesagt, also, dann mach ich das für meine Tochter.» Das Balancieren von Risiken und Chancen, die mit einer Testmöglichkeit in einer bestimmten Situation einhergehen, können für betroffene Eltern als schwer bewältigbar erscheinen. Sie werden dann dazu tendieren, den Entscheid so zu vereinfachen, dass sie den Test als medizinische Massnahme in den Rahmen ihrer gewohnten elterlichen Handlungen einfügen und auf das umfassende ethische Motiv der Fürsorge abstellen können.

2. Entscheidungen kommen auf einem «medizinischen Förderband». Wenn ein Test im Kontext einer in der Familie existierenden Krankheit oder laufenden Behandlung erfolgt, dann kann die Bedeutung von Testresultaten unbeachtet bleiben, später aber um so wichtiger werden. Eine Frau mit familiärem Darmkrebs sagte z. B.: «Es ist mir eigentlich leicht gefallen ... am Anfang (lacht). Ich war zu beschäftigt in dieser Zeit mit den Therapien, mit dem Krebs selber, dass ich eigentlich keine Probleme hatte, diesen Gentest zu machen ... ich habe mit den Ärzten nie über den Gentest gesprochen, mehr über die ganze Krebsgeschichte.» Dies zeigt, dass in Risikofamilien oder im Rahmen bereits laufender Behandlungen gewisse Automatismen auftreten können, die von einer sorgfältigen und umfassenden Erwägung ablenken.
3. Ein «gutes» Testresultat könnte in einzelnen Fällen als Symbol für allgemeine Sicherheit erhofft werden. Die Erwartung, dass eine GU zur Beruhigung beiträgt, kann dann aber von der klinischen und psychosozialen Bedeutung ablenken. Eine Mutter sagte nach einem pränatalen Test wegen familiärer neurologischer Störung (orig. Englisch): «I think I was under the impression that once I got a clear go ahead with this test then *everything* would be OK and I could stop worrying.» Die Motivation zu einem Test entsteht durch eine subjektive Strategie der Komplexitätsreduktion. Ein als «wesentlich» empfundener Aspekt kann herausgehoben und für den Entscheid ausschlaggebend werden, obwohl vom Standpunkt der genetischen Beratung andere Aspekte ebenso wichtig oder wichtiger gewesen wären.
4. Das Wissen, dass ein Gen an die Kinder weitergegeben wurde, kann Schuldgefühle wecken, selbst wenn das Fehlen von Verantwortung für dessen Vererbung klar eingesehen wird. Eine Mutter mit positivem Befund für Chorea Huntington sagte z. B.: «Ich habe

mir immer Sorgen gemacht, habe immer gedacht, wenn ich diese Krankheit an die Kinder vererbt habe ... Ja, obwohl die Kinder sagten, du bist unschuldig, du kannst nichts dafür, oder, aber mit der Zeit sind diese Schuldgefühle immer wieder gekommen.» Schuldreaktionen können auch ein Problem für die Kinder sein. Eine Frau mit familiärem Darmkrebs sagte: «Ich hatte eine Zeitlang Mühe damit, dass ich dieses Gen geerbt habe von meinem Vater. Ich habe meinen Vater über alles geliebt, ich war so hin- und hergerissen, ich habe etwas von ihm geerbt, aber etwas Schlechtes, was mich eigentlich umbringen könnte.»

Der Handlungskontext von Entscheidungen über GU aus der Perspektive von Eltern und Kindern ist sehr komplex. Er kann nicht auf die medizinisch relevanten Aspekte reduziert werden. Eher leuchtet uns das Bild eines «Zopfes» ein, der je nachdem aus mehreren «Strängen» besteht: dem medizinischen Strang, dem Strang elterlicher Fürsorge, dem Strang der Interpretation familiärer Bindungen, dem Strang der Interessen und andere mehr. Eine ethische Durchleuchtung eines konkreten Entscheidungsproblems kann nur umfassend gelingen, wenn alle diese Stränge Beachtung finden. Denn wie bei einem Zopf (aus Haar oder Brot) braucht es alle diese Stränge, um ihn zu formen.

Literatur

- 1 Human Genetics Commission. Inside Information. Balancing interest in the use of personal genetic data. London: Department of Health; 2002. www.hgc.gov.uk.
- 2 Knoppers BM, Chadwick R. The Human Genome Project. Under an international ethical microscope. *Science* 1994;265:2035-6.
- 3 ASHG/ACMG Report. Points to consider. Ethical, legal and psychological implications of genetic testing in children and adolescents. *Am J Hum Genet* 1995;57:1233-41.
- 4 Bioethics Committee, Canadian Paediatric Society (CPS). Guidelines for genetic testing of healthy children. *Paediatrics & Child Health* 2003; 8(1):42-5.
- 5 American Academy of Pediatrics. Ethical issues with genetic testing in pediatrics. *Pediatrics* 2001; 107(6):1451-55.
- 6 Scully JL. *Playing in the Presence. Genetics, Ethics and Spirituality*. London: Quaker Books; 2002.
- 7 Rehmann-Sutter C. Was heisst «Ungerechtigkeit» im Umgang mit Daten aus Genomanalysen? *Schweiz Ärztezeitung* 1995;76(26):1103-9.
- 8 Kittay EF. *Love's Labor. Essays on Women, Equality, and Dependency*. New York/London: Routledge; 1999. p. 55.
- 9 Goodin RE. *Protecting the Vulnerable. A Reanalysis of Our Social Responsibilities*. Chicago/London: University of Chicago Press; 1985.
- 10 Davis DS. Discovery of children's carrier status for recessive genetic disease: Some ethical issues. *Genet Test* 1998;2:323-7.
- 11 Clarke A, Flintner F. The genetic testing of children: a clinical perspective. In: Marteau T, Richards M (eds). *The Troubled Helix*. Cambridge: Cambridge UP; 1996. p. 164-76.
- 12 Michie S. Predictive genetic testing in children: paternalism or empiricism? In: Marteau T, Richards M (eds). *The Troubled Helix*. Cambridge: Cambridge UP; 1996. p. 177-83.
- 13 Clarke A (ed.). *The Genetic Testing of Children*. Oxford: BIOS Scientific Publishers; 1998.
- 14 Fryer A. Inappropriate genetic testing of children. *Arch Dis Child* 2000;83:283-5.
- 15 Fanos JH. Developmental tasks of childhood and adolescence: implications for genetic testing. *Am J Med Genet* 1997;71:22-8.
- 16 Ross LF. Ethical issues in genetic testing of children. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2000;154:873-9.
- 17 Huntington's Disease Society of America. Genetic Testing for Huntington's Disease. A Guide to Families. www.lkwdpl.org/hdsa/4dtest.htm (Stand 4. Juli 2004).
- 18 Rehmann-Sutter C. Die Ungerechtigkeit genetischer Diskriminierung. In: Mäder U, Saner A (Hrsg.). *Realismus der Utopie*. Zürich: Rotpunktverlag; 2003. S. 247-65.
- 19 Meiser B, Dunn S. Psychological impact of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2000; 69:574-8.
- 20 Davis DS. Childhood Testing for Genetic Traits. Chapter 4. In: Davis DS. *Genetic Dilemmas*. New York/London: Routledge; 2001. p. 69-86.
- 21 McConkie-Rosell A, Spiridigliozzi GA, Sullivan JA, Dawson DV, Lachiewicz AM. Carrier testing in fragile X syndrome: effect on self-concept. *Am J Med Genet* 2000;92:336-42.
- 22 Porz R, Leach Scully J, Rehmann-Sutter C. Welche Rolle spielt der Faktor Zeit bei Entscheidungsprozessen zu genetischen Tests? *Medizinische Genetik* 2002;4:382-384.