

Medizinisch-ethische Richtlinien für genetische Untersuchungen am Menschen

Präambel

Die Herausgabe der vorliegenden Richtlinien über prä- und postnatale genetische Untersuchungen basiert auf folgenden Überlegungen:

Genetische Untersuchungen gewinnen in der medizinischen Forschung und Praxis stetig an Bedeutung. Sie werden daher bei einem wachsenden Spektrum von Indikationen angewandt. Dank der Gentechnologie lassen sich immer präzisere Erkenntnisse über Erbanlagen und Erbdefekte der untersuchten Personen und indirekt auch von deren Angehörigen sammeln. Dadurch erfährt die genetische Beratung eine entscheidende Verbesserung und Erweiterung. Trotz einer genetischen Belastung können Ratsuchende sich vor schweren Krankheitsfolgen schützen, eigene gesunde Kinder haben oder sich mit entsprechender Unterstützung auf behinderte Nachkommen vorbereiten.

Vor allem die neue Möglichkeit der gentechnologischen Untersuchungen der Schlüsselsubstanz der Vererbung, der Desoxyribonukleinsäure (DNS), hat in weiten Kreisen der Öffentlichkeit Bedenken ausgelöst: Man fürchtet, dass unnötige oder überschüssende genetisch-diagnostische Untersuchungen zur Diskriminierung von Mitmenschen führen können. Auch bei Ärzten¹ besteht ein Bedürfnis für mehr Information über die Voraussetzungen, welche bei der Veranlassung und Durchführung genetischer Untersuchungen erfüllt sein sollten.

Richtlinien der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften, die sich an die Ärzteschaft richten, können nur einen Teil der mit der medizinischen Anwendung genetischer Untersuchungen verbundenen Probleme berücksichtigen. Dem Staat kommt die Aufgabe zu, geeignete Vorkehrungen zu treffen, damit genetische Untersuchungen all jenen zugute kommen, die ihrer aus anerkannten medizinischen Indikationen bedürfen, ohne dass dabei das Selbstbestimmungsrecht des einzelnen gefährdet oder genetische Untersuchungsergebnisse missbraucht werden.

Genetische Untersuchungen müssen unter der Verantwortung eines Arztes vorgenommen werden, der die Indikationen für genetische Testverfahren und die Aussagekraft der daraus hervorgehenden Resultate kennt.

Eine Katalogisierung der erblich bedingten oder mitbedingten Krankheiten und Behinderungen, bei denen genetische Untersuchungen hilfreich sein können, ist nicht sinnvoll, weil dieser Bereich der Medizin einem ständigen Wandel unterworfen ist. Überdies könnte eine Katalogisierung zu unerwünschten Wertungen in der Gesellschaft Anlass geben.

Die umfassende Aufklärung der Öffentlichkeit über genetische Untersuchungen wird zu einer wachsenden Aufgabe von medizinischen Fachgesellschaften und Standesorganisationen sowie auch von Schulen und Medien.

¹ Der Einfachheit halber gilt die männliche Bezeichnung für beide Geschlechter.

Richtlinien

1. Geltungsbereich

Diese Richtlinien umschreiben die Rahmenbedingungen für das Vorgehen des Arztes bei medizinisch-genetischen Untersuchungen.

- Sie beschränken sich auf Untersuchungen zum Nachweis oder Ausschluss von krankheitsverursachenden Erbeigenschaften.
- Sie gelten für alle Untersuchungen vor und nach der Geburt, die Rückschlüsse auf solche Erbeigenschaften erlauben.
- Sie zeigen, wie solche Untersuchungen beim Individuum und bei Familien sowie für das Screening einzusetzen sind.

2. Ärztliche Indikationen für genetische Untersuchungen

Genetische Untersuchungen sind ethisch gerechtfertigt, wenn sie folgenden Zielsetzungen dienen:

- der Diagnose und Klassifikation einer erblich bedingten Krankheit oder Behinderung;
- der Feststellung einer Anlageträgerschaft für eine erblich bedingte Krankheit oder Behinderung im Hinblick auf eine Lebens- und Familienplanung;
- der Erfassung einer Krankheitsveranlagung zu einem Zeitpunkt, in welchem Symptome noch nicht erkennbar sind, falls wirksame Massnahmen zur Linderung und Verhinderung von schweren Krankheitsfolgen getroffen werden können oder falls das Resultat unmittelbare Bedeutung für die Lebens- und Familienplanung hat;
- der Beratung von Personen und Paaren im Hinblick auf eine Gefährdung ihrer Nachkommen durch genetisch bedingte Krankheiten oder Behinderungen.

Solche Untersuchungen werden abgelehnt, wenn sie darauf abzielen, einzig das Geschlecht oder die Gesundheit nicht beeinträchtigende Eigenschaften des Embryo oder Feten in Erfahrung zu bringen.

3. Empfehlungen für die Durchführung medizinisch-genetischer Untersuchungen

3.1 Voraussetzungen

Genetische Untersuchungen sind bei mündigen Personen mit deren Zustimmung zulässig. Bei Unmündigen und Entmündigten sollen sie nur durchgeführt werden, wenn die daraus hervorgehenden Ergebnisse von unmittelbarer Bedeutung für deren eigene Gesundheit oder diejenige von nahen Blutsverwandten sind. Invasive pränatale Untersuchungen sind nur vorzunehmen, wenn die begründete Befürchtung eines genetischen Risikos besteht.

3.2 Informationspflicht

Patienten mit erblich bedingten Krankheiten oder Behinderungen sollen frühzeitig und sachgerecht über bestehende genetische Untersuchungsmöglichkeiten informiert werden. Das gleiche gilt für symptomlose Träger vermuteter oder nachgewiesener krankheitsverursachender Erbanlagen. Gegebenenfalls ist zusätzlich der Rat eines entsprechend spezialisierten Arztes einzuholen.

Ergibt sich aus genetischen Befunden ein möglicher Handlungsbedarf für Blutsverwandte, so soll der Arzt sich darum bemühen, ihnen die einschlägige Information – mit der Zustimmung der untersuchten Person oder ihres gesetzlichen Vertreters – zu vermitteln (siehe Ziff. 3.7).

3.3 Untersuchungsbegleitende genetische Beratung

Genetische Untersuchungen müssen von einer Beratung begleitet sein. Diese ist vor, während und nach der Untersuchung sicherzustellen. Eine angemessene Bedenkzeit ist vor der Untersuchung zu gewähren. Die Beratung umfasst jene Informationen, die der betroffenen Person die Tragweite eines Entschlusses klarmachen und ihr ermöglichen, diesen aufgrund eigener ethischer Wertvorstellungen zu begreifen. Sie darf nicht direktiv sein. Die Sicht des Arztes kann dann in die Entscheidungsfindung eingebracht werden, wenn der Ratsuchende danach fragt, ferner im Vorfeld von Handlungen, deren Ausführung mit dessen Gewissen vereinbar sein muss.

Die im Rahmen der genetischen Beratung vermittelte Information hat mindestens folgende Aspekte zu umfassen: Grund, Art und Tragweite der Untersuchung und der damit eventuell verbundenen Risiken, Möglichkeit eines unzulänglichen oder unerwarteten Resultats, Bedeutung eines abnormen Befundes sowie der sich dann anbietenden Massnahmen, mit denen der Untersuchte seinem Schicksal begegnen kann, Leben mit der Krankheit oder Behinderung, Selbsthilfegruppen, zudem auch alternative Handlungsweisen. Dabei ist den individuellen Verhältnissen der zu beratenden Person z.B. in familiärer, psychologischer, religiöser, schulischer und sozialer Hinsicht Rechnung zu tragen.

3.4 Erforderliche Zustimmung und Entscheid über Kenntnisnahme des Untersuchungsergebnisses

Der Entscheid über die Durchführung, die Fortsetzung und den Abbruch einer Untersuchung liegt ausschliesslich bei der zu untersuchenden Person. Sie bestimmt auch, ob und wie weit sie vom Untersuchungsergebnis Kenntnis nehmen und ob sie daraus Konsequenzen ziehen will. Die Freiwilligkeit der Inanspruchnahme und das Recht auf Nicht-Wissen muss auch bei Screening-Untersuchungen gewährleistet sein.

Bei Urteilsunfähigen bedarf die Durchführung einer genetischen Untersuchung der Zustimmung des gesetzlichen Vertreters. Urteilsfähige Minderjährige und Entmündigte haben ihr eigenes Entscheidungsrecht. Sie bestimmen auch, ob die Offenlegung von Untersuchungsergebnissen gegenüber ihnen selbst oder gegenüber den gesetzlichen Vertretern erfolgen darf.

Die Entscheidung, ob eine pränatale genetische Untersuchung durchgeführt werden soll und welche Konsequenzen aus dem Ergebnis zu ziehen sind, steht im Rahmen der gesetzlichen Bestimmungen der Schwangeren zu. Der Einbezug des Partners in die Meinungsfindung ist anzustreben.

3.5 Langfristige Unterstützung der untersuchten Person

Die Untersuchten sind hinsichtlich des Zuganges zu einer langfristigen medizinischen, psychologischen und sozialen Hilfe zu unterstützen, unabhängig davon, welche Konsequenzen sie aus den Untersuchungsergebnissen ziehen.

3.6 Qualitätssicherung bei Laboruntersuchungen

Mit der Durchführung genetischer Laboruntersuchungen sind Institutionen zu beauftragen, die sich über eine einwandfreie Arbeitsweise ausweisen und sich einer externen und internen Qualitätskontrolle unterziehen.

3.7 Schweigepflicht und Datenschutz

Für im Rahmen von genetischen Untersuchungen erhobene Resultate gelten die gleichen Regeln der ärztlichen Schweigepflicht und des Datenschutzes wie für andere medizinische Daten.

Der Arzt offenbart medizinisch-genetische Befunde gegenüber Dritten nur mit der Zustimmung der untersuchten Person oder ihres gesetzlichen Vertreters und nur, nachdem diese über die Tragweite einer solchen Mitteilung aufgeklärt wurden (siehe Ziff. 3.4).

3.8 Genetische Untersuchungen im Hinblick auf berufliche und ausserberufliche Tätigkeiten
Von ärztlicher Seite ist von genetischen Untersuchungen zur Beurteilung der Eignung einer Person für bestimmte Tätigkeiten abzusehen, es sei denn, die Untersuchung diene zum Erkennen von Eigenschaften, bei deren Vorhandensein die betreffende Tätigkeit eine erhebliche Gefahr für die Gesundheit der untersuchten Person oder für Dritte darstellt. Solche Untersuchungen dürfen nur im Auftrag der untersuchten Person oder aufgrund einer gesetzlichen Vorschrift vorgenommen werden. Die Ergebnisse sind nur der untersuchten Person selber auszuhändigen.

3.9 Genetische Untersuchungen im Bereich des Versicherungswesens
Von ärztlicher Seite ist besondere Zurückhaltung zu empfehlen, wenn erkennbar wird, dass die Ergebnisse einer verlangten genetischen Untersuchung im Zusammenhang mit der Begründung oder Änderung eines Versicherungsverhältnisses Verwendung finden sollen. Die Resultate sind ausschliesslich der untersuchten Person oder ihrem gesetzlichen Vertreter mitzuteilen, nachdem diese über die Tragweite einer Weitergabe aufgeklärt wurden (Ziff. 3.4 und 3.5).

3.10 Forschung
Für die Erhebung und Verwendung genetischer Daten zu wissenschaftlichen Zwecken gelten die SAMW-Richtlinien für Forschungsuntersuchungen am Menschen. Unter strikter Wahrung der Anonymität können Ergebnisse von im Interesse einer Person durchgeführten genetischen Untersuchungen auch ohne deren unmittelbare Zustimmung für genetisch-epidemiologische Erhebungen genutzt werden. Bei der Veröffentlichung von genetischen Forschungsergebnissen ist zu verhindern, dass Rückschlüsse auf Individuen möglich sind.

Kommentar

Vererbte Krankheiten belasten die betroffenen Patienten und ihre Familien oft schwer. Für einige Leiden stehen heute medizinische Hilfsmöglichkeiten zur Verfügung, die selten Symptomfreiheit («Heilung», z.B. einer Hypothyreose durch kontinuierliche Hormon-Substitution), öfter wesentliche Linderung mit Verlängerung der Lebenserwartung (Diabetes, Thalassämie) ermöglichen. Andere Krankheiten bleiben trotz wirksamer und aufwendiger Behandlung mit wesentlichen Einschränkungen für den Patienten verbunden (z.B. Hämophilie). Für viele weitere Erbkrankheiten gibt es leider trotz intensiver Forschungsanstrengungen heute noch keine wirksamen Therapiemöglichkeiten (z.B. Myopathien). Auch hier sind wichtige ärztliche Aufgaben zu erfüllen, wie symptomatische Behandlung, Anpassung der Lebensweise, apparative Versorgung, spezielle Schulung und Beratung; zahlreiche hochspezialisierte Selbsthilfegruppen und Behindertenorganisationen leisten dabei sehr wertvolle Hilfe. Die gesetzlichen Leistungen der Invaliden-Versicherung bieten die notwendige finanzielle Entlastung und gute spezialisierte Beratung für die Familien.

Alle Betroffenen haben das Bedürfnis, möglichst genau über ihr Leiden Bescheid zu wissen. Um ihre zahlreichen Fragen beantworten zu können, ist eine präzise medizinische Diagnosestellung nötig.

Das in den letzten Jahrzehnten erheblich erweiterte und verfeinerte diagnostische Instrumentarium erlaubt es dem Arzt, die dafür nötigen Unterlagen in ständig besser werdender Qualität und mit geringerer Belastung des Patienten zu beschaffen. Dadurch ist auch seine Verantwortung gestiegen, da die korrekte Beantwortung zahlreicher Fragen der Patienten über den weiteren Verlauf ihres Leidens sehr genaue Kenntnisse der speziellen Krankheit und ihrer genetischen Grundlagen erfordert; dasselbe gilt für die Fragen von Blutsverwandten über Risiken für ihre Nachkommen.

Die Familien haben ein *Anrecht* auf umfassende Untersuchung mit den modernsten verfügbaren Methoden sowie auf ausführliche fachkundige Beratung nach präziser Diagnosestellung. Dagegen ist *niemand verpflichtet*, bei sich oder bei seinen Kindern diagnostische Untersuchungen durchführen zu lassen: Das «*Recht auf Nicht-Wissen*» muss voll gewahrt bleiben.

Die vorliegenden Richtlinien sollen Ärzten in der Praxis helfen, sich ohne grossen Zeitaufwand einen Überblick über die komplexen Fragen auf medizinischen und nichtmedizinischen Gebieten zu verschaffen, um Fehlentscheide infolge Unkenntnis wichtiger Gegebenheiten zu vermeiden.

Sehr viel intensiveres Studium der Spezial-Literatur über Grundlagen der Genetik sowie über technische, juristische und ethische Einzelfragen ist für alle diejenigen Ärzte unerlässlich, die selber in der genetischen Untersuchung oder Beratung tätig werden wollen. – Alle anderen Kollegen, denen dieses Engagement nicht möglich ist, können ausgewiesene Spezialisten zu Konsilien oder für umschriebene Aufträge beiziehen.

Pränatale Diagnostik

Genetische Beratung soll heute schon vor der Geburt eines kranken Kindes einsetzen. Dies ist möglich, weil diagnostische Hilfen zur Verfügung stehen, die schon in der Frühschwangerschaft präzise Befunde liefern. Die meisten pränatalen Untersuchungen ergeben ein *negatives Resultat* und ermöglichen es so dem Arzt, die Hoffnung der Eltern auf ein *gesundes Kind* zu bestätigen. Diese Aussage bezieht sich selbstverständlich nur auf die bestimmte, in dieser Familie vorkommende Erbkrankheit. Dagegen wird natürlich kein Arzt je eine globale «Garantie für ein gesundes Kind» abgeben können, wie von Gegnern dieser Untersuchungen vielfach behauptet wird; auch in der Pränatalzeit muss die *Diagnostik*, wie allgemein in der Medizin, auf eine *spezifische Fragestellung* ausgerichtet sein, und die Antwort wird sich auf diese beschränken.

Wenn pränatale Untersuchungen hingegen zeigen, dass ein *Fetus von der gesuchten Erbkrankheit betroffen ist*, stellen sich neue Aufgaben:

Falls die Krankheit postnatal wirksam behandelt oder geheilt werden kann, hat man Zeit, in aller Ruhe die nötigen Vorbereitungen zu treffen (Beispiel: bei vererbten Immundefekten ist durch Knochenmarktransplantation eine Heilung möglich; die Erfolgsaussichten sind wesentlich besser, wenn das Kind bei der Geburt nicht kontaminiert wird und wenn die Behandlung früh einsetzen kann). Falls keine wirksame Behandlung zur Verfügung steht, sind mit den betroffenen Eltern folgende Möglichkeiten zu erwägen:

- Entscheidung für eine Interruptio, um dem Kind und sich selber im Sinne einer bewussten Familienplanung voraussehbare Leiden zu ersparen.
- Entscheidung gegen eine Interruptio, meist aus weltanschaulichen Gründen. In diesem Falle bestehen wieder zwei Möglichkeiten:

1. *Verzicht auf jede pränatale Untersuchung*, weil das Schicksal auf jeden Fall angenommen wird. Diese Option ist deswegen vor der Einleitung – in diesem Falle unnötiger – diagnostischer Massnahmen zu besprechen (Recht auf Nicht-Wissen).

2. *Kein Verzicht auf pränatale Untersuchungen*, sondern bewusstes Akzeptieren der möglichen zukünftigen Erbkrankheit. Die Zeit der Schwangerschaft soll für eine medizinische, geistige und materielle Vorbereitung auf die Geburt und das Leben eines behinderten Kindes genutzt werden, wozu Selbsthilfegruppen und Behinderten-Organisationen grosse Hilfe leisten.

Alle diese Entscheidungen sind von den prospektiven Eltern zu treffen. Der Arzt soll ihnen dabei beratend, aber nicht direktiv helfen und sie auf alle bestehenden Möglichkeiten hinweisen. Wenn die geäusserten oder vermuteten Wünsche der Eltern mit den persönlichen moralischen Ansichten des Arztes nicht vereinbar sind, kann er sie an einen Kollegen weiter weisen, welcher deren Ansichten entgegenkommt.

Ethische Spannweite

Die vorliegenden Richtlinien versuchen die Grenzen des heute als ethisch vertretbar Angesehenen abzustecken; sie tragen dem Umstand Rechnung, dass die gegenwärtigen Entwicklungen in diesem Bereich kontrovers sind.

Die heute verfügbaren komplexen diagnostischen Techniken lösen – vor allem bei Nicht-Betroffenen – oft Unsicherheit oder Angst und als Folge gelegentlich globale Ablehnung aus. Dafür sind teils ungenügende Kenntnis, teils die *Befürchtung von Missbräuchen* verantwortlich. Der Vorbeugung gegen missbräuchliche Anwendung pränataler Diagnostik (Beispiel: Wunsch einer Interruptio, wenn das Geschlecht eines gesunden Kindes nicht den Vorstellungen der «Familienplanung» entspricht) wurde in diesen Richtlinien grosse Aufmerksamkeit gewidmet.

Sehr verständliche und begründete Bedenken von seiten Behinderter oder für diese sorgender Organisationen sehen eine Diskriminierung dieser ohnehin schon benachteiligten Menschen voraus, da sie nicht einem heutigen «Idealmenschen» entsprechen. – Diese Tendenz ist unleugbar erkennbar. Sie ist aber nicht durch die Verfügbarkeit der neuen Techniken entstanden, sondern bildet einen Teilaspekt der in unserer Gesellschaft weit verbreiteten Anspruchshaltung und des damit verkoppelten «Machbarkeitswahns». Die Akzeptanz für Behinderte hat in letzter Zeit nicht zu-, sondern vielleicht sogar abgenommen. Die Befürchtung, dass Eltern solcher Kinder (z.B. mit Trisomie 21) in der Gesellschaft Vorwürfe gemacht werden, ist nicht aus der Luft gegriffen. Eine Einschränkung oder gar ein Verbot heute bekannter ärztlicher Handlungen würde daran aber nichts ändern. Gegen die Diskriminierung Behinderter wird man wie bisher mit Aufklärung und steter Bitte um Hilfsbereitschaft angehen müssen. Umgekehrt wäre es ethisch nicht vertretbar, anderen Eltern die Benutzung aller vorhandenen medizinischen Möglichkeiten verbieten zu wollen, wenn sie selber deren Folgen moralisch verantworten können. Mehr Toleranz für die Bedürfnisse und Wünsche der Mitmenschen ist also von beiden Seiten, den Gesunden und den Kranken, erwünscht.

Beratung

Ganz besonderes Gewicht wird in diesen Richtlinien auf die Beratung gelegt. In Analogie zur Diagnostik können nur gut informierte Ärzte auch eine wohl fundierte Beratung bieten. Wer dieser Forderung nicht genügen kann, wird sich bei Fachleuten erkundigen oder die Ratsuchenden für diese Probleme dorthin überweisen. Dies gilt ebenso für fachtechnische Fragen der Genetik wie für spezialisierte Beratungsstellen der Invalidenversicherung, für Selbsthilfe- und Behinderten-Organisationen oder für juristische und ethische/religiöse Belange.

Mitglieder der für die Ausarbeitung dieser Richtlinien tätigen Subkommissionen:

PD. Dr. Hj. Müller, Basel, Präsident der Subkommission «Postnatale Diagnostik» und der Arbeitsgruppe «Genetische Untersuchungen am Menschen»; Prof. Th. Deonna, Lausanne, Präsident der Subkommission «Pränatale Diagnostik»; Dr. I. Abbt, Luzern; Prof. Dr. C. Bachmann, Lausanne; Prof. W. Bär, Zürich; PD Dr. Ch. Brückner, Basel; Prof. E. Bühler, Basel; Prof. B. Courvoisier, Genf; Prof. P. Dayer, Genf; Prof. E. Fuchs, Genf; Dr. J. Gelzer, Basel; Prof. O. Guillod, Neuchâtel; Prof. F. Gutzwiller, Zürich; PD Dr. C. Heierli, Basel; Prof. W. Hitzig, Zürich; Prof. Dr. H. Moser, Bern; Dr. E. Möhr-Baumann, Zürich; Prof. G. Pescia, Lausanne; PD Dr. B. Sitter-Liver, Bern; J. M. Thévoz, Genf; Pfr. Y. Waldboth, Zürich; PD Dr. W. Weber, Basel; S. Wicki, Lausanne

Genehmigt vom Senat der SAMW am 3. Juni 1993.

*Prof. B. Courvoisier, Genf
(Präsident der Zentralen Ethikkommission der SAMW bis 4. 6. 1992)*

*Prof. W. H. Hitzig, Zürich
(Präsident der Zentralen Ethikkommission der SAMW ab 5. 6. 1992)*

Literatur

- 1 SAMW: Gentechnologie – Chance und Herausforderung für die Medizin. Basel, 1992. Zu beziehen im Generalsekretariat der SAMW, Petersplatz 13, 4051 Basel.
ASSM: Technologie génétique – chance et défi pour la médecine. Bâle, 1993. Disponible au secrétariat général ASSM, Petersplatz 13, 4051 Bâle.
- 2 SAMW-Richtlinien für Forschungsuntersuchungen am Menschen.
- 3 Nationalkommission Iustitia ex Pax, Bern: Gentechnologie aus ethischer Sicht. Band 24. Freiburg: Paulus-Druckerei, 1992.
- 4 Deutsches Grünes Kreuz. Was man über genetische Beratung wissen sollte. Dtsch. Grünes Kreuz, Schuhmarkt 4, D-35037 Marburg/Lahn.
- 5 Weatherall DJ. New genetics and clinical practice. 2. Aufl. Oxford: Oxford University Press; 1985.

Ratschläge erteilen die Institute für Medizinische Genetik der Schweizerischen Universitäten oder der Sekretär der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik.