

Kapitel 1: Einleitung

„Heute lernen wir die Sprache, in der Gott das Leben erschaffen hat.“¹

Mit diesen Worten kommentierte der 42. Präsident der Vereinigten Staaten von Amerika, Bill Clinton, die Bekanntgabe der vorläufigen Arbeitsergebnisse des Internationalen Humangenomprojekts (*Human Genome Project – HGP*)² am 26. Juni 2000 bei einer Zeremonie im Weißen Haus. Einem von den U.S.A. staatlich geförderten Forscherteam unter der Leitung von Francis Collins und dem privat finanzierten Biotechnologieunternehmen Celera Genomics des Forschers Craig Venter war mit der Erstellung eines provisorischen Modells³ des menschlichen Erbguts ein in der Humangenomforschung lang ersehnter Durchbruch gelungen. Seinen endgültigen Abschluss fand das HGP im Jahr 2003, zeitgleich mit dem 50-jährigen Jubiläum der Entdeckung der Doppelhelixstruktur des DNA-Moleküls. Mit einer Genauigkeit von 99,99% hatten die Wissenschaftler 99% der Gene aufweisenden DNA-Abschnitte sequenziert, also die genaue Abfolge der Basenpaare an den entsprechenden Bereichen der menschlichen Erbsubstanz ermittelt.⁴ Als der Augustinermönch Gregor Mendel im Jahr 1857 in einem Klostergarten im tschechischen Brunn die ersten Experimente zur Erforschung der Vererbungsmuster bei der Gartenerbse unternommen hatte, konnte er nicht ansatzweise ahnen, dass er mit seinen simplen Kreuzungsversuchen das Fundament für eine derartige Revolution in der genetischen Wissenschaft legte.

¹ Originalwortlaut: „Today we are learning the language in which God created life.“, siehe bei Collins, *The Language of God*, S. 2.

² Das Internetarchiv des Human Genome Projects ist abrufbar unter: http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml (letzter Zugriff: 01.06.2015).

³ *International Human Genome Sequencing Consortium*, *Nature* Vol. 409 (2001), 860–921; *Venter*, *Science* Vol. 291 (2001), 1304–1351.

⁴ *National Human Genome Research Institute*, *International Consortium Completes Human Genome Project* – Pressemitteilung vom 14.04.2003, online verfügbar unter: <http://www.genome.gov/pfv.cfm?pageID=11006929> (letzter Zugriff: 01.06.2015).

In der Medizin des 21. Jahrhunderts sind humangenetische Untersuchungen als probate Methoden zur Diagnose und Prädiktion erblich bedingter Erkrankungen fest neben herkömmlichen medizinischen Verfahren⁵ etabliert, sei es bei Paaren im Vorfeld einer geplanten Schwangerschaft (präkonzeptionell), bei in vitro erzeugten Embryonen vor der Einpflanzung in die Gebärmutter (präimplantativ), während einer Schwangerschaft am Kind im Mutterleib (pränatal) oder nachgeburtlich bei Menschen aller Altersgruppen (postnatal). Im Interesse einer möglichst effizienten, zielgenau auf die individuellen Bedürfnisse von Patienten abgestimmten Verabreichung von Medikamenten werden Gentests überdies zum Nachweis von solchen humangenetischen Faktoren eingesetzt, die in einem spezifischen Zusammenhang mit der Wirksamkeit und Verträglichkeit von bestimmten Medikamenten stehen (Pharmakogenetik).

Auch im nicht-medizinischen Bereich kommen Genanalysen heutzutage vielfach zur Anwendung. Mit Stichworten wie dem genetischen Fingerabdruck im Zusammenhang mit polizeilicher Ermittlungsarbeit oder dem Vaterschaftstest zur Klärung familiärer Abstammungsverhältnisse ist die Gesellschaft hinlänglich vertraut. Um ein neueres Phänomen handelt es sich dagegen bei „Lifestyle-Tests“, genetischen Untersuchungen, die weniger aufgrund einer medizinischen Indikation als vielmehr schlicht aus Neugier veranlasst werden. So erhoffen sich die Interessenten solcher Tests aus dem Blick ins Erbgut beispielsweise verlässliche Rückschlüsse auf das Vorhandensein bestimmter Eigenschaften wie Musikalität, Sportlichkeit, Übergewicht, sexuelle Orientierung, Charakterzüge, Fahrweise, geographische Herkunft oder partnerschaftliche Kompatibilität.

War die Durchführung eines Gentests bis vor Kurzem noch mit einem immensen Zeitaufwand und erheblichen Ausgaben verbunden, so ist die Befragung des „Gen-Orakels“⁶ für Verbraucher angesichts der rasanten technischen Entwicklungen der letzten Jahre und der damit einhergehenden kontinuierlich sinkenden Sequenzierungskosten heute immer einfacher und preiswerter möglich. Dies gilt insbesondere für so genannte „Direct-to-Consumer“-Gentests (DTC-Gentests). Hierbei handelt es sich um Tests, die Konsumenten weltweit von Gentest-Firmen über das Internet und sonstige Vertriebswege angeboten werden, und die Verbraucher üblicherweise ohne Beteiligung eines Arztes beziehen können. Vor dem Hintergrund stetig zunehmender, globaler Werbe- und Vermarktungskampagnen in den Printmedien, Funk, Fernsehen sowie im Internet erreichen Anbieter dieser neuen Generation von Gentests innerhalb als auch außerhalb der U.S.A. einen wachsenden Interessentenkreis.

Den Initiatoren des HGP war frühzeitig bewusst, dass die menschliche Gesellschaft nach dem erfolgreichen Abschluss des Projekts mit zahlreichen komplexen

⁵ Hierzu gehören z. B. die äußerliche Inaugenscheinnahme, die (Familien) Anamnese, bildgebende Verfahren wie Ultraschall, Röntgen, Computer- und Magnetresonanztomographien, elektrophysiologische Methoden wie das Elektrokardiogramm sowie Blut-, Urin- und Gewebeuntersuchungen.

⁶ Vgl. Karberg, Das große Geschäft mit dem Gen-Orakel, Handelsblatt vom 17.05.2013, online verfügbar unter: http://www.handelsblatt.com/technologie/forschung-medizin/medizin/selbstversuch-fuer-hypochonder-das-grosse-geschaef-mit-dem-gen-orakel/v_detail_tab_print/8221240.html (letzter Zugriff: 01.06.2015).

Herausforderungen und ungeklärten Fragen konfrontiert sein würde. Bereits im Jahr 1992 stellten das National Human Genome Research Institute bis zu 5 % und das U.S.-Energieministerium etwa 3 % ihres jeweiligen jährlichen Projektbudgets, zusammen rund 7 Mio. U.S.-Dollar, für die Gründung eines bioethischen Programms zur Erforschung sämtlicher mit der Entschlüsselung des menschlichen Genoms in Zusammenhang stehender ethischer, rechtlicher und sozialer Konsequenzen bereit (*Ethical Legal and Social Implications Research Program – ELSI Research Program*).⁷ Zu Beginn des HGP widmete sich das „ELSI Research Program“ im Wesentlichen vier Kernthemen: dem Schutz vor genetischer Diskriminierung (*fairness and discrimination*), der Wahrung der Vertraulichkeit genetischer Daten (*privacy*), der Integration genetischer Tests in die klinische Praxis der Humanmedizin (*delivery of public health care*) sowie der Unterrichtung von Politikern, Medizinern und der Öffentlichkeit in Bezug auf genetische Grundlagen und die Komplexität humangenetischer Forschungsergebnisse (*education*).⁸ Da sich die humangenetische Wissenschaft seit dem Abschluss des HGP deutlich weiterentwickelt hat und sich zum Teil neue ethische, rechtliche und soziale Konsequenzen ergeben haben, sind auch die einzelnen Forschungsschwerpunkte des „ELSI Research Program“ zwischenzeitlich angepasst worden. Was die rechtlichen Folgen der Humangenomforschung betrifft, so beschäftigt sich das Projekt heute vor allem mit der Regelung humanmedizinischer Untersuchungen, einschließlich der Vermarktung von DTC-Gentests, der Regulierung der Pharmakogenomik, Patenten im Kontext genetischer Forschung sowie den Aspekten der Diskriminierung und Stigmatisierung von Menschen auf der Basis ihrer genetischen Gesundheitsinformationen.⁹

Gegenstand dieser Arbeit ist die Frage, ob und gegebenenfalls welche rechtlichen Rahmenbedingungen in den U.S.A. zur Durchführung und Qualitätssicherung humanmedizinischer Gentests, zum Schutz vor genetischer Diskriminierung sowie zur Wahrung der Vertraulichkeit genetischer Gesundheitsdaten vorhanden sind. Berücksichtigung finden präkonzeptionelle, präimplantative, pränatale und postnatale Gentests sowie pharmakogenetische Tests.

In *Kapitel 2* werden nach einer kurzen Einführung in die medizinisch-naturwissenschaftlichen und technologischen Grundlagen der Humangendiagnostik die Besonderheiten von Verbrauchergentests im Vergleich zu Gentests im klinischen Umfeld veranschaulicht.

Kapitel 3 beginnt mit einer Skizzierung der Grundzüge des U.S.-amerikanischen Rechtssystems. Im Anschluss daran wird geprüft, ob die Vereinigten Staaten verbindlichen internationalen Regelungen zu Humangentests unterworfen sind. Sodann wird der auf Bundesebene bestehende Status quo der U.S.-amerikanischen

⁷ *National Human Genome Research Institute* (o. Fußnote 4), online verfügbar unter: <http://www.genome.gov/pfv.cfm?pageID=11006929> (letzter Zugriff: 01.06.2015), *Friedman/Reichelt*, Los Alamos Science Vol. 20 (1992), 302 (304).

⁸ Ausführlich zu den Inhalten des „ELSI- Research Program“ *Friedman/Reichelt*, a. a. O., S. 304–313.

⁹ Die Internetpräsenz des „ELSI- Research Program“ mit ausführlichen Informationen zu den derzeitigen Forschungsbereichen des Programms ist abrufbar unter: <http://www.genome.gov/elsi/> (letzter Zugriff: 01.06.2015).

Rechtslage zu medizinischen Erbguttests herausgearbeitet. Schwerpunkte hierbei bilden die eingehende Untersuchung der Rechtssituation zur Handhabung und Qualitätssicherung medizinischer Erbgutanalysen, die jeweiligen rechtlichen Gegebenheiten zum Schutz vor genetischer Diskriminierung sowie die Wahrung der Vertraulichkeit genetischer Daten.

In *Kapitel 4* wird aufgezeigt, welche Vorschriften mit Bezug zu humanmedizinischen Gentests auf Staatenebene vorhanden sind.

Kapitel 5 behandelt den Meinungsstand zur Qualitätssicherung von Gentests, zur Regelung des Neugeborenen Screenings sowie zu weiteren Aspekten der gegenwärtigen Rechtslage, die von medizinischen Fachgesellschaften, Interessenverbänden, Rechtswissenschaftlern und politischen Beratungsgremien aktuell besonders kontrovers diskutiert werden.

Kapitel 6 gewährt einen Überblick über diverse Ansätze der Legislative und Exekutive auf Bundesebene der U.S.A. zur Reformierung der rechtlichen Situation der medizinischen Gendiagnostik de lege lata.

In *Kapitel 7* werden die wesentlichen Thesen dieser Arbeit präsentiert. Darauf folgt eine die Thematik abrundende Schlussbetrachtung.

Amerika, Land der unbegrenzten gendiagnostischen
Möglichkeiten?

Die U.S.-amerikanische Rechtslage zur Anwendung der
Gendiagnostik in der Humanmedizin

Henze, C.

2016, XXIV, 298 S. 1 Abb., Softcover

ISBN: 978-3-662-48086-1