

Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung

**Diskussion, Aktivitäten und Institutionalisierung
von Public Health Genetics in Deutschland**

**Gutachten
im Auftrag der Friedrich-Ebert-Stiftung**

**Angela Brand / Peter Dabrock
Norbert Paul / Peter Schröder**

Dezember 2004

Bio- und Gentechnologie

**FRIEDRICH
EBERT 
STIFTUNG**

ISBN 3-89892-334-7

Herausgeber: Stabsabteilung der Friedrich-Ebert-Stiftung

Redaktion: Klaus Reiff

Copyright 2004 by Friedrich-Ebert-Stiftung

Friedrich-Ebert-Stiftung, Hiroshimastraße 17, D-10785 Berlin

Umschlag: Pellens Kommunikationsdesign GmbH, Bonn

Layout: PAPHYRUS – Schreib- und Büroservice, Bonn

Druck: Toennes Satz + Druck, Erkrath

Printed in Germany 2004

Inhalt

Zusammenfassende Thesen	5
Zusammenfassung	7
1. Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung als Kernaufgabe von Public Health Genetics	11
1.1 Molekulare Medizin, genetische Epidemiologie und Globalisierung	11
1.2 Integration genetischen Wissens in die Zielsetzungen von Public Health (Public Health Genetics).....	15
1.3 Risikoabschätzung, Risikomanagement und Risikokommunikation in Public Health Genetics	17
1.4 Sozialethische und zivilgesellschaftliche Unterscheidung zwischen Rechtem und Gutem in Public Health Genetics	27
1.5 Exzeptionalität versus Spezifität genetischen Wissens	28
1.6 Befähigungsgerechtigkeit als ethisches Leitkriterium	29
1.7 Vorschlag zur Priorisierung im Spannungsverhältnis zwischen Autonomie des Einzelnen und Gemeinwohl	31
1.8 Umsetzung von Public Health Genetics in Politik und Praxis	33
2. Sicherstellung von präziseren, frühzeitigeren und nebenwirkungsärmeren Präventionsmaßnahmen im öffentlichen Gesundheitswesen in Deutschland durch Public Health Genetics	35
2.1 Sicherstellung einer Folsäureprophylaxe als Aufgabe des Bundes	36
2.2 Sicherstellung des Neugeborenen-Screenings als Aufgabe der Länder	39
3. Die ZiF: Task Force „Public Health Genetics“	45
3.1 Anlass und Arbeitsweise der Task Force am Zentrum für interdisziplinäre Forschung (ZiF)	45
3.2 Ausgewählte Ergebnisse der Task Force „Public Health Genetics“	47
4. Das Projekt „Public Health Genetics“ innerhalb der SMP GEM des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN)	53
Literatur	55
Die Autoren	61

Zusammenfassende Thesen

1. Durch die rasante Entwicklung der Medizin von ihrer morphologischen und phänotypischen Orientierung hin zu einer molekularen und genotypischen Orientierung werden neben der Diagnose und Therapie die *Prognose und Prädiktion* zu immer wichtigeren Aussagegrößen.
2. „Man kann nicht *nicht* antworten“ – Um diese Entwicklungen wissend, muss man sich gesundheitspolitisch dazu verhalten.
3. Es besteht *jetzt* die Chance, in den kommenden 5 bis 10 Jahren nicht nur in Deutschland, sondern auch europaweit und global die Weichen dafür zu stellen, dass die Erkenntnisse der Genomforschung zeitnah, nachhaltig, effektiv und effizient in Maßnahmen übersetzt werden, die die Gesundheit der Gesamtbevölkerung weltweit verbessern.
4. Die Herausforderung für Public Health Genetics besteht darin, mit Hilfe der genetischen Epidemiologie susceptible Individuen möglichst frühzeitig zu identifizieren und hierdurch *präzisere, frühzeitigere, nebenwirkungsärmere Präventions-, Diagnose- und Therapiemöglichkeiten* sowohl für Einzelne als auch für bestimmte Personen- und Patientenkollektive zu ermöglichen und in Politik und Praxis sicher zu stellen.
5. *Nationale und regionale Biobanken* sind das geeignete Instrumentarium, um abseits von einem sich gegenwärtig abzeichnenden „Marktmodell“ Suszeptibilitäten zunächst auf der Basis genetischer Varianz systematisch zu validieren und für epidemiologische Studien, Gesundheitssystem- und Versorgungsforschung nutzbar zu machen.
6. Ein systematisches Horizon Scanning, Fact Finding und Monitoring zukünftiger Trends leistet die *Public Health Trias*, die die Integration genetischer Interventionen in die Zielsetzung von Public Health (Assessment, insb. Health Technology Assessment) bewertet, Empfehlungen für erfolgreiche und sozial akzeptable Handlungsstrategien formuliert und Handlungskorridore skizziert (Policy Development) sowie Mittel und Wege zur strategischen Umsetzung und Evaluation in Politik und Praxis benennt (Assurance).
7. Durch genetische probabilistische wie auch deterministische Prädiktion entsteht der kulturell noch unbekannt *Status des „healthy ill“*, der sowohl im Hinblick auf Schutzansprüche als auch im Hinblick auf medizinische und rechtliche Handlungsoptionen das Verständnis von Gesundheit und Krankheit und den individuellen wie sozialen Umgang mit diesen Lebensführungsphänomenen nachhaltig prägen und verändern wird.
8. Im *obsoleten genetischen Determinismus* liegt eine Hemmschwelle für eine breite gesellschaftliche Akzeptanz möglicher kommender Entwicklungen, was zu einer Überregulierung führt und so medizinischen, Public Health und ökonomischen Fortschritt gefährdet.
9. Die *Dichte* der Aspekte und die sich daraus ergebende mögliche kumulative Wirkung lässt zwar die Charakterisierung der molekularen Medizin als einen für die Persönlichkeitsrechte der einzelnen Gesellschaftsmitglieder wie ganzer Gruppen hochsensiblen Bereich zu, eine *Exzeptionalität*, die einen Sonderweg im Umgang mit genetischen Daten gegenüber anderen medizinischen und gesundheitlichen Maßnahmen rechtfertigen könnte, lässt sich jedoch nicht ableiten.

10. Eine spezifische Herausforderung für Public Health Genetics besteht im verantwortlicheren und nachhaltigen Umgang mit dem möglichen *Konflikt zwischen individuumsbezogenem Autonomieaspekt und gesellschaftlichem Gesamtnutzen und Gemeinwohl*.
11. Da zum einen erst durch den Schutz der menschlichen Würde (was die informationelle Selbstbestimmung einschließt) und die Sicherstellung elementarer Bedingungen (sog. konditionaler Güter) wie verschiedene mögliche Formen des gelingenden Lebens überhaupt realisierbar sind und zum anderen ohne Beachtung dieser primären Grundgüter die Rede von Chancengleichheit nicht nur leer bleibt, sondern auch zu Ungunsten der Benachteiligten ausgelegt werden kann, müssen ethische Benchmarks wie das Kriterium der *Befähigungsgerechtigkeit* durch die Sozial- und Gesundheitspolitik sicher gestellt werden.
12. Um den möglicherweise überzogenen Erwartungen der Bürger an öffentliche Gesundheitsversorgung entgegenzusteuern, kommt im Umgang mit genetischen Informationen der auf Bundes-, Länder- und kommunaler Ebene *öffentlich geförderten Gesundheitsmündigkeit (health literacy)* eine zentrale Bedeutung zu.
13. Die *Arztoption* enthält im Gegensatz zum Arztvorbehalt keinen Wertungswiderspruch, sondern bietet die Möglichkeit, akkreditierte und zertifizierte Gentests, die kein fatales Wissen liefern und auch anders (z.B. per Internet) erwerbbar sind, niederschwellig über den Arzt zugänglich zu machen.
14. Der „informed contract“ ist ein adäquates, Selbstbestimmung respektierendes und faires Instrumentarium, das den Umgang mit genetischen Informationen regelt und Forschung effizient vorantreibt, ohne die Bürger und ihre Interessen zu vernachlässigen.
15. Der aktuelle Diskussionsentwurf zum *Genodiagnostikgesetz (GenDG, Stand 15.10.2004)* erzeugt Strukturen, die unter dem Gesichtspunkt der (primären) präventiven Medizin sowie präziserer, frühzeitigerer, nebenwirkungsärmerer Prävention die falschen Anreize setzen und durch eine am kurzfristigen Handlungsbedarf orientierte Politik die Weichen für eine langfristige Entwicklung stellen, die später nur schwer korrigierbar ist.
16. Wie die Erfahrungen aus den USA und Großbritannien zeigen, ist der *Aufbau von Public Health Genetics* in einem Land insbesondere dann erfolgreich, wenn die Fragestellungen und Aufgaben von Public Health Genetics nicht nur von Beginn an interdisziplinär analysiert, sondern in der Folgezeit auch entsprechend in Politik und Praxis institutionalisiert werden.

Zusammenfassung

Darf die moderne Medizin alles, was sie kann und bei weiter gehendem medizinisch-technischen Fortschritt im Zeitalter der Genomforschung können wird? Welche Entwicklungen sind durch die molekulare Medizin zu erwarten, und wo sind sie zu fördern, wo ihnen Grenzen zu setzen und durch wen?

Wo endet die Verantwortung jedes Einzelnen für gesundheitliche Beeinträchtigungen, und wofür hat die Gemeinschaft der Versicherten oder Steuerzahler einzustehen?

Was kann die molekulare Medizin konkret zu einer effektiveren und effizienteren Gesundheitsversorgung in Deutschland beitragen, und welche maßgeblichen Weichen der Gesundheitssicherung können bereits zum jetzigen Zeitpunkt seitens der Sozial- und Gesundheitspolitik gestellt werden?

Auf diesen Fragenkomplex versucht Public Health Genetics Antworten zu geben.

Public Health Genetics ist ein in Deutschland noch kaum etabliertes Gebiet, das derzeit international eine rasante Entwicklung durchläuft. Die möglich gewordene Anwendung genetischer Test- und Diagnosemethoden auf breite Populationen eröffnet nicht nur der Gesundheitsvorsorge und der bevölkerungsbezogenen Gesundheitsprognose neue wissenschaftliche Perspektiven, sondern birgt auch gesellschaftlichen Zündstoff. Die Prognose von Krankheitswahrscheinlichkeiten ist vor dem Hintergrund, dass Rationalisierung im öffentlichen Gesundheitswesen eine zwingende Forderung und Rationierung von Gesundheitsleistungen kein Tabuthema mehr ist, von weitreichender Relevanz für die weitere Entwicklung im öffentlichen Gesundheitssektor. Grund genug also, sich rechtzeitig sowohl mit den Chancen, als auch mit den Risiken, mit

der wissenschaftlichen, aber auch der ethischen und sozialen Dimension dieses Forschungsbereiches zu befassen. Dies ist Gegenstand des vorliegenden Gutachtens.

Bislang werden die Entwicklungen und Erkenntnisse der molekularen Medizin in Deutschland nahezu ausschließlich aus der individualmedizinischen Perspektive heraus sowohl thematisiert und diskutiert als auch in die Politik und Praxis umgesetzt. Ein genetisches Beratungsangebot findet in der Regel im Rahmen der humangenetischen Beratung statt und versteht sich dort als Angebot an ratsuchende Individuen, die Informationen über ein spezifisches genetisch bedingtes Erkrankungsrisiko für sich selbst oder für ihre Nachkommen wünschen. Diese Art des gezielten humangenetischen Beratungsangebots für Risikofamilien wird auch in Zukunft einen wichtigen Stellenwert haben. Dabei werden sich die Beratungen auch weiterhin auf Erkrankungen beziehen, die eindeutig auf einen Gendefekt zurückzuführen sind. Damit ist gleichzeitig vorgegeben, dass sie sich auf vorwiegend seltene, insbesondere monogenetische Erkrankungen, fokussieren.

Die Aufgabe von Public Health hingegen besteht darin, den gesellschaftlichen Bedarf an spezifischen Gesundheitsleistungen in der Gesundheitsversorgung fest- und sicherzustellen, ohne dabei individuelle Präferenzen und Bedürfnisse aus dem Auge zu verlieren. Handlungsleitend sind hier Fragen der Gerechtigkeit, der Gleichheit und der Solidarität. So ist Public Health nicht nur in der Lage, zu reagieren. Insbesondere in der Rolle eines Vermittlers und Regulativs agiert Public Health, indem es erfolgreiche *und* sozial akzeptable Handlungsstrategien und -korridore zur Reduzierung des Spannungsverhältnisses zwi-

schen Ökonomie und Ethik im Gesundheitswesen entwickelt und auslotet. Es macht Gesundheitsprobleme offensichtlich und sucht nach Lösungsstrategien. Hierzu bedarf es sowohl der Bereitschaft als auch der Fähigkeit vieler Disziplinen, Akteure und Institutionen zur sektorenübergreifenden Integration und Zusammenarbeit. Auch liegt in Public Health der Schwerpunkt nicht wie in der Medizin auf der Bekämpfung von Erkrankungen, sondern auf Gesundheit und den Einflüssen und Strukturen, die sie fördern oder beeinträchtigen können. Zielgrößen des Forschens und Handelns von Public Health sind auf der Ebene der Gesamtbevölkerung oder bestimmter Risikogruppen die Verbesserung der Lebensqualität und die Verlängerung der Lebenszeit sowie die Sicherstellung einer gerechten Gesundheitsversorgung im Sinne einer „*öffentlichen Sorge um die Gesundheit aller*“.

Die Berücksichtigung genetischer Informationen bei Maßnahmen der Gesundheitsförderung und Prävention – den originären Aufgaben von Public Health – wird hierbei eine wichtige zukünftige Herausforderung für das gesamte deutsche Sozial- und Gesundheitswesen sein. Die Notwendigkeit des Abwägens von Nutzen und Risiken prädiktiver genetischer Tests für multifaktorielle Erkrankungen, der Beurteilung des Nutzens präventiver Strategien sowie der Analyse komplexer neu auftretender Fragestellungen (z.B. hinsichtlich der Kommerzialisierung prädiktiver Gentests, der Verfügbarkeit und eines gerechten Zugangs zu diesen Leistungen sowie einer potenziellen Diskriminierung in Form einer neuen sozialen Ungleichheit) sprechen dafür, dass Public Health sich hier kritisch und konstruktiv einbringen muss und darüber hinaus eine koordinierende und gestaltende Rolle übernehmen sollte. Damit sind die wesentlichen Aufgaben von *Public Health Genetics* umrissen.

Die sozial- und gesundheitspolitische Diskussion hat diese Fragen bislang kaum aufgegriffen. Manche der heute diskutierten Lösungsvorschläge, nicht nur zur Kostendämpfung, die auf Stärkung des Wettbewerbsgedankens bei gleichzeitiger Wahrung eines breiten Soli-

darkonzeptes setzen, sondern auch gesetzliche Regulierungen wie der aktuelle Diskussionsentwurf zum Gendiagnostikgesetz (GenDG, Stand 15.10.2004) mögen dabei Strukturen erzeugen, die unter dem Gesichtspunkt der (*primären*) *präventiven* Medizin sowie *präziserer, frühzeitigerer, nebenwirkungsärmerer Prävention* vielleicht gerade die falschen Anreize setzen. Daher ist es dringend notwendig, bei den anstehenden Strukturänderungen im Gesundheitswesen diese Aspekte mitzubedenken, um nicht bei der immer am kurzfristigen Handlungsbedarf orientierten Politik Weichen für eine langfristige Entwicklung zu stellen, die später nur schwer korrigierbar sind.

Im Vergleich zu den USA (z.B. Centers for Disease Control, Atlanta) und anderen europäischen Ländern wie Großbritannien (Public Health Genetics Unit, Cambridge), Italien und den Niederlanden war Public Health Genetics bislang in Deutschland weder etabliert noch institutionalisiert. Dies hat sich jedoch seit 2003 durch eine Reihe von Initiativen geändert, die, nicht nur ausgehend von wissenschaftlichen Fragestellungen, die Reichweite von Public Health Genetics für die Gesundheitsversorgung und -sicherstellung analysieren, sondern darüber hinaus – wie es in den USA und Großbritannien erfolgreich gelungen ist – die Institutionalisierung von Public Health Genetics in Strukturen des Öffentlichen Gesundheitswesens und Gesundheitssystems nachhaltig sichern werden.

So war es Aufgabe der ZiF: *Task Force „Public Health Genetics“*, die in 2003/2004 in Bielefeld am Zentrum für Interdisziplinäre Forschung durchgeführt wurde, Möglichkeiten für den Aufbau von Public Health Genetics in Deutschland zu untersuchen und zu fördern. Es handelte sich bei dieser Task Force um das überhaupt erste Forschungsprojekt in Deutschland zur Frage der Integration von genetischem Wissen in das deutsche Gesundheitswesen (Public Health Genetics). In einem Policy Paper zum derzeitigen Stand und Bedarf von Public Health Genetics in Deutschland, das in Kürze den politischen Entscheidungsträgern und der Öffentlichkeit zugänglich gemacht

werden wird, wurden die Ergebnisse der Task Force zusammengefasst. Durch wissenschaftliche Publikationen von Mitgliedern der Task Force, die entweder bereits erschienen sind oder sich im Druck befinden, wurden zudem innerhalb der „scientific community“ erste Akzente gesetzt. Darüber hinaus hat die Task Force mit einem internationalen Symposium zum Anschluss an die europäische und internationale Diskussion auf diesem Gebiet gesorgt.

Die Task Force hat zudem den Weg für weitergehende Aktivitäten bereitet: So ist Public Health Genetics seit dem 1.11.2004 mit einem eigenen Forschungsvorhaben innerhalb des *Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN)* als Teil der systematisch-methodologischen Plattform „Genetische Epidemiologie“ vertreten. Der Haupt- und Koordinierungsstandort dieser Aktivitäten ist Mainz, primäre Kooperationsstandorte sind in Bielefeld und Marburg angesiedelt.

1. Gesundheitssicherung im Zeitalter der Genomforschung als Kernaufgabe von Public Health Genetics

1.1 Molekulare Medizin, genetische Epidemiologie und Globalisierung

„... It is clear, that the science of genomics holds tremendous potential for improving health globally The specific challenge is how to harness this knowledge and have it contribute to health equity, especially among developing nations...“

Dieses Zitat von Gro Harlem Brundtland, der ehemaligen Generaldirektorin der Weltgesundheitsorganisation, verdeutlicht in großer Klarheit, welche Bedeutung der Genetik im Hinblick auf globale Gesundheit zukommt. Nicht ohne Grund findet sich das Zitat im „Report of the Advisory Committee on Health Research“ der Weltgesundheitsorganisation (WHO) aus dem Jahre 2002.

Sehr zeitnah, im März 2001, hielt Craig Venter, der ehemalige Präsident der Firma Celera Genomics, einen Vortrag auf einem Symposium der Harvard School of Public Health in Boston, USA, zur Zukunft von Public Health mit dem Titel „Who will benefit from our new-found knowledge of the human genome?“, in dem er seine eigenen Vorstellungen zu künftiger Public Health Genetics formuliert:

„Three years ago the human genome – the „book of life“ – was largely unknown. Today, anyone can read what it contains. Genomics is already providing fascinating insights into our species' evolution and clues to the some of the differences between individuals in susceptibility of diseases. The key question for public health, however, is whether it will improve the health of all of the world's people, or whether it will just widen the technology gap between rich and poor.“

Ask people what they understand of the potential of genomics for human health, and many will talk about an unprecedented opportunity to develop new drugs and vaccines. Others are concerned that the poor will gain nothing, while the rich will gain a kind of „boutique medicine“: the opportunity to buy a full analysis of their personal genetic makeup, and then purchase designer therapies. If genomics is to make a major impact on global health, it will have to help provide affordable population-wide tools for combating common diseases...“

Momentan entwickelt sich die Medizin in rasantem Tempo von ihrer morphologischen und phänotypischen Orientierung hin zu einer molekularen und genotypischen Orientierung (WHO, 2002; Paul, 2003a/2003b). Neben der Diagnose werden die *Prognose und Prädiktion* zu immer wichtigeren Aussagegrößen (Brand, 2002a; Paul, 2004).

Wie kaum eine andere Wissenschaft ist die Genetik durch einen enormen Zuwachs an neuen Technologien und Erkenntnissen geprägt und hat die Erwartungen, dass das Humangenomprojekt die biomedizinische Forschung verändern werde, insbesondere durch die Entwicklungen der letzten zehn Jahre, bestätigt (Wewetzer, 2004). So wurde Mitte der 1980er Jahre mit der Kartierung des menschlichen Genoms begonnen. Zahlreiche Gene konnten mit Hilfe der Positionsklonierung entdeckt und Mutationen für genetisch bedingte Erkrankungen identifiziert werden. Dazu zählten vor allem die monogen bedingten Erbkrankheiten aber auch die komplexen, multifaktoriell bedingten Erkrankungen wie Herz-Kreislauf-Krankheiten, Diabetes mellitus, Krebserkrankungen oder Asthma. Nachdem die gesamte DNA-Sequenz verfügbar ist,

können nun neue Gene mit Hilfe der sequenzbasierten Suche wesentlich schneller entdeckt werden (Peltonen & McKusick, 2001; Ellsworth & O'Donnell, 2004). Darüber hinaus ermöglichen die neuen Technologien, genetische Veränderungen auf der Ebene der funktionalen Einheiten der Gene, den Proteinen, zu untersuchen und die Bedeutung der Umweltfaktoren wie chemischer, physikalischer oder infektiöser Agenzien und Noxen, der Ernährung oder des Verhaltens für die Entstehung von Krankheiten besser zu verstehen (Khoury, 1996; Collins et al., 1998; Omenn, 2000; Beskow et al., 2001; Ellsworth & O'Donnell, 2004).

Die Fortschritte der Humangenomforschung werden zunehmend in die Medizin integriert und beginnen bereits heute, das Verständnis von Krankheit und Gesundheit zu verändern. Die Vorstellung, dass die meisten, wenn nicht alle Krankheiten durch genetische Faktoren zumindest mit bedingt sind, ist jedoch nicht neu. Und auch die systematische Erforschung genetischer Krankheitsursachen begann bereits mit der Zytogenetik Ende der 1950er Jahre und der Kartierung von Genen auf den Chromosomen in den späten 1960er Jahren (Peltonen & McKusick, 2001). In Folge der Weiterentwicklung genetischer Forschungsmethoden und wachsender Erkenntnisse wird Krankheit heute zunehmend als Ergebnis eines komplexen Interagierens von umwelt- und verhaltensrelevanten Faktoren mit individuellen genetischen Prädispositionen verstanden (Khoury et al., 2000). Die Erforschung komplexer Erkrankungen erfordert daher nicht nur die Untersuchung von Variationen eines oder mehrerer Gene und deren Produkte, sondern darüber hinaus die Beobachtung von Veränderungen während der Entwicklung, der Reifung und des Alterns unter den Einflüssen von Umweltfaktoren auf die physiologische Matrix aus unterschiedlichen Genprodukten (Childs & Valle, 2000). So beschäftigt sich der auf der Kenntnis der Gensequenz aufbauende Forschungsansatz von „new genetics“ und der „postgenome era“ mit der Untersuchung des gesamten Genoms, seiner Funktionen und Wechselwirkungen mit biologisch wirksamen

Umweltfaktoren. Für die Biomedizin und die medizinische Genetik sind in diesem Zusammenhang insbesondere diejenigen neuen bzw. weiterentwickelten technischen Möglichkeiten relevant, mit deren Hilfe die unterschiedlichsten Bedingungen für häufige Erkrankungen wie Krebs- oder Infektionskrankheiten umfassend untersucht werden können, um neue Erkenntnisse über komplexe Gen-Gen- und Gen-Umwelt-Interaktionen zu gewinnen (Ellsworth & O'Donnell, 2004).

Diese Untersuchungen stehen jedoch erst am Anfang, d.h. „wir sind weit davon entfernt, die komplexen Prozesse biologischer Informationsverarbeitung zu verstehen. Insbesondere die Tatsache, dass höhere Organismen mit ihrer sich unablässig wandelnden Umwelt in ständigem Austausch stehen, lässt die Suche nach entscheidenden Signalwegen zu einer Suche nach der sprichwörtlichen Nadel im Heuhaufen werden, die nur durch immer ausgefeiltere Technologien ... sowie immer neue, innovative Fragen an den immensen Fundus genetischer Informationen bewerkstelligt werden kann“ (Paul & Ganten, 2003). In Anbetracht der Komplexität und Plastizität genomischer Prozesse bestehen Ziele und Möglichkeiten der medizinischen Genomforschung derzeit darin, ein erweitertes Verständnis von denjenigen Prozessen zu erlangen, die daran beteiligt sind, dass Menschen krank werden, bzw. nicht Krankheiten zu untersuchen, sondern die gemeinsamen molekularen Ursachen von Krankheit überhaupt (Childs & Valle, 2000). Die Genetik wird also zunehmend als Teil der Zell- und Molekularbiologie gesehen, die einen Beitrag zu allen körperlichen Erscheinungsformen und Erkrankungen leistet, (Guttmacher & Collins, 2002) und die in Zukunft die reduktionistischen Ansätze der medizinischen Forschung um die molekularmedizinische Forschung ergänzen wird. Durch ein wachsendes Verständnis für eine genetisch bedingte Variabilität wird ein Krankheitsmodell entstehen, das biologische Erkenntnisse über Genotyp-Phänotyp-Beziehungen, nämlich die zeit- und entwicklungsabhängigen Interaktionen zwischen möglichen

genetischen und Umweltfaktoren, mit einbezieht (Sing et al., 2003). Damit geht die Genetik von einer Spezialwissenschaft für eine kleine Gruppe seltener, monogener Erkrankungen über zu einer Wissenschaft, die für die Gesundheitsversorgung der Bevölkerung von Interesse ist (Guttmacher & Collins, 2002).

Hier hat die *genetische Epidemiologie* eine Schlüsselkompetenz. Unter dem Begriff der genetischen Epidemiologie verbergen sich zunächst einmal mehrere Verfahren und Methoden, die ihre Wurzel im Wesentlichen in der Statistik, Mathematik, Genetik und Epidemiologie haben und durch ihren Einfluss aus weiteren, labortechnisch orientierten Bereichen, wie beispielsweise der Molekularbiologie, stark interdisziplinär geprägt sind (Bromen, 2004). Die genetische Epidemiologie untersucht beim Auftreten von Krankheiten in menschlichen Populationen die Rolle genetischer Faktoren, deren Interaktion untereinander und ihr Verhältnis zu Umweltfaktoren.

Dieses relativ junge Forschungsgebiet hat ihren Ursprung insbesondere in den Mendel'schen Vererbungsmodellen und der Populationsgenetik. Letztere verfolgt wiederum das Ziel, mathematische Eigenschaften von Genen in Populationen bzw. Faktoren, die die genetische Zusammensetzung einer Population bestimmen, zu untersuchen. Ihre Entwicklung ergab sich nicht zuletzt aus dem Humanen Genomprojekt (HUGO (Collins & McKusick, 2001)), das Ende der 80er Jahre begann und primär das Ziel der Sequenzierung des menschlichen Genoms verfolgte (Little, 2004). Dabei galt es, alle Gene zu lokalisieren und zu identifizieren mit dem weiterreichenden Ziel, deren funktionelle Bedeutung und Zusammenhänge zu verstehen. Hierbei ist zu berücksichtigen, dass es sich bei den untersuchten Kollektiven üblicherweise um Populationen mit bestimmten Abhängigkeitsstrukturen, wie z.B. Familien handelt. Die zunehmende Verzahnung von Genetik und Epidemiologie wurde durch die rasanten Entwicklungen in der Molekularbiologie unterstützt. Dabei gilt es, susceptible Individuen möglichst frühzeitig zu identifizieren und dadurch gezielt zu Primär-

und Sekundärprävention beizutragen (Baird, 2000; Bromen, 2004). Ein weiteres, langfristiges, allerdings außerhalb des unmittelbaren Einsatzgebietes der genetischen Epidemiologie liegendes Ziel besteht darin, durch individuelle, bzw. risikostratifizierte Therapien, die auf genetische und andere persönliche Attribute zugeschnitten sind, den Heilungserfolg zu verbessern (Dorman & Mattison, 2000). Anders als die molekulare Epidemiologie, die sich ganz allgemein mit erblichen und erworbenen Veränderungen auf molekularer Ebene befasst, hat die genetische Epidemiologie ihren Fokus auf hereditären, d.h. erblichen Mechanismen, wie z.B. Keimbahnmutationen und setzt neben Bevölkerungs- auch Familienstudien ein.

Durch ihren häufig populationsbezogenen Ansatz erreicht die genetische Epidemiologie eine gewisse Bevölkerungsrepräsentativität. Sie liefert die methodische Basis zur Untersuchung des Gen-Merkmal-Zusammenhangs und bietet die Möglichkeit, Interaktionen zwischen Genen sowie zwischen Genen und Umwelteinflüssen zu untersuchen. Neben der funktionalen Analyse von Genen untersucht sie die Rolle von Genen in komplexen Funktionszusammenhängen, beispielsweise bei polygenetischen oder multifaktoriellen Erkrankungen. Die genetische Epidemiologie hat im bereits erwähnten Humanen Genomprojekt insbesondere durch das Verfahren der Kopplungsanalyse eine zentrale Rolle gespielt. Man kann festhalten, dass die genetische Epidemiologie einerseits der Wegbereiter für die Bioinformatik war, indem sie die Identifikation und Lokalisation von Genen unterstützt, andererseits ist es möglich, die mit Hilfe von bioinformatischen Methoden gewonnenen Erkenntnisse im Rahmen (genetisch)-epidemiologischer Studien zu verifizieren sowie weitergehend zu untersuchen (Little, 2004).

Die genetische Epidemiologie besitzt somit einerseits einen Fokus auf genetische Mechanismen. Andererseits berücksichtigt sie jedoch auch exogene Faktoren, wie z.B. Umwelteinflüsse, Lebensstilfaktoren und soziale Determinanten, und dies ist nicht nur möglich, son-

dern geradezu zwingend, insbesondere bei den sog. „Zivilisationskrankheiten“ wie Übergewicht oder Lungenkrebs mit bedeutsamer exogener Komponente. Die Rolle der genetischen Epidemiologie ist darin zu sehen, dass sie einen Beitrag zur Erklärung der komplexen Zusammenhänge leistet, insbesondere wo die Erklärung durch bekannte Faktoren unzureichend ist.

Zusammenfassend kann man der genetischen Epidemiologie das folgende Aufgaben- und Inhaltsprofil zuschreiben (Bromen, 2004):

- Untersuchung der Ätiologie und des Vererbungsmechanismus von Erkrankungen
- Schätzung des erblichen Anteils einer Erkrankung im Vergleich zu exogenen Expositionen
- Lokalisation und Identifikation relevanter Krankheitsgene
- Untersuchung der Bedeutung einzelner Gene und deren Interaktion mit anderen Genen bzw. Umweltfaktoren

Man hofft also, durch die genetische Epidemiologie, beispielsweise mit Hilfe genetischer Tests, verbesserte Vorhersagen über das individuelle bzw. stratifizierte Risiko für eine Erkrankung treffen zu können (Wewetzer & Brand, 2004). Da an einer komplexen, multifaktoriellen Erkrankung in der Regel Mutationen mehrerer Gene beteiligt sind, die bei Betroffenen in unterschiedlicher Kombination zu einem klinischen Phänotyp führen, kann die Auswirkung derselben Gene auf die Erkrankung zwischen Familien sehr unterschiedlich sein. So kann ein seltenes Gen in der einen Familie erheblich zu der Erkrankung beitragen, während der Effekt bei anderen Betroffenen eher gering ist (Peysers & Burns, 2004). In diesem Zusammenhang wurde der Begriff „Quantitative Trait Loci“ (QTL) geprägt. QTLs werden häufig als genetische Suszeptibilitäten bezeichnet, wenn sie ein erhöhtes, jedoch nicht exakt bestimmbares Risiko für eine Krankheit bedingen – dazu zwei Beispiele: krankhaftes Übergewicht (Adipositas) und Herz-Kreislauf-erkrankungen.

Die Zunahme krankhaften Übergewichts ist zum einen die Folge sich verändernder Lebensgewohnheiten wie Bewegungsarmut und Ernährungsbedingungen (hohes Nahrungsangebot, fettreiche Ernährung), die zu einer gestörten Energiebilanz führen (Hebebrand et al., 2004). Zum anderen werden QTL-Gene erst dann exprimiert, wenn die Ernährung fettreich ist und tragen auch erst dann zu einer erhöhten Lipidkonzentration im Blut bei (Peltonen & McKusick, 2001). Darüber hinaus gibt es Hinweise auf weitere modulierende genetische Einflüsse wie etwa die Beobachtung, dass gewichtsmindernde Maßnahmen wie Diät oder Sport individuell unterschiedlich wirksam sind.

Die Herz-Kreislauf-erkrankungen, die zu den häufigsten Todesursachen in den Industrieländern gehören, sind ein weiteres Beispiel für das Zusammenwirken von verschiedensten genetischen Polymorphismen (Brindle & Fahey, 2002). Es sind über 400 assoziierte genetische Faktoren für allerdings zum Teil recht kleine Patientenkohorten beschrieben worden (Khoury et al., 2000). In einer Reihe von betroffenen Familien konnte die Erkrankung mit einem erhöhten LDL-Serumspiegel in Verbindung gebracht werden. Hierfür wurden verschiedene genetische Mutationen beschrieben. Diese Ergebnisse konnten jedoch nicht auf die Mehrzahl der sporadisch erkrankten Patienten übertragen werden, da die beschriebenen genetischen Varianten in dieser Gruppe ohne Bedeutung waren. Einen weiteren Risikofaktor stellt der arterielle Bluthochdruck dar. Die Kontrolle des Blutdrucks erfolgt über ein hochkomplexes Regulationssystem, das bisher kaum verstanden wird. Es sind zahlreiche genetische Faktoren identifiziert worden, die wiederum nicht auf allgemeine Patientenpopulationen anwendbar sind (Schreiber, 2004). Insgesamt stellt sich die Risikoanalyse somit sehr komplex dar, da das Zusammenwirken der verschiedenen genetischen Polymorphismen bisher noch nicht ausreichend verstanden ist (Henn, 2004).

So ist es zwar richtig, dass die Forschung noch lange im Grundlagenbereich verharren wird.

Und richtig ist auch, dass die Forschung entgegen der früheren linearen Erwartung „ein Gen verursacht eine Krankheit“ auf hochkomplexe Krankheitsätiologien aufmerksam geworden ist, die eben dadurch gekennzeichnet sind, dass es neben wenigen hochpenetranten monogenetischen Erkrankungen zahlreiche polygen und exogen verursachte Krankheiten gibt, wobei zudem auch noch unterschiedliche Umwelteinflüsse unterschiedlich wirken können (French & Moore, 2003). Daraus folgt, dass durch die Wahrnehmung solcher komplexer Krankheitsverursachungen Prognose und Prädiktion in der Regel den Status von unsicheren Wahrscheinlichkeitsaussagen behalten wird (Holtzman & Marteau, 2000).

Dennoch wird nach derzeitiger wissenschaftlicher Einschätzung die Beachtung von genetischer probabilistischer wie auch deterministischer Prädiktion das Verständnis von Gesundheit und Krankheit und den individuellen wie sozialen Umgang mit diesen Lebensführungsphänomenen nachhaltig prägen und verändern. So entsteht der kulturell noch unbekannt Status des „healthy ill“ und erzeugt zunächst einmal Unsicherheit. Vor diesem Hintergrund stellt sich sowohl im Hinblick auf Schutzansprüche als auch im Hinblick auf medizinische und rechtliche Handlungsoptionen die drängende Frage, ob genetisches Wissen gegenüber allen anderen Informationen von besonderer Qualität oder Risikobehaftetheit ist (Murray, 1997; Paul, 2002a).

Haben wir es hier also mit einer neuen Dimension von Gesundheits- und Verbraucherschutz zu tun, und ist der Risikofaktor „Genetik“ wirklich so einzigartig und problematisch zugleich?

1.2 Integration genetischen Wissens in die Zielsetzungen von Public Health (Public Health Genetics)

Die klassischen Umweltrisikofaktoren wie etwa Tabakkonsum oder falsche Ernährung werden auch weiterhin im Mittelpunkt des Interesses zur Erforschung der Determinanten von Krankheit und Gesundheit stehen. Die Fortschritte der molekularen Medizin werden dies

nicht schmälern. Kliniker, Public Health-Experten und Entscheidungsträger werden jedoch in Zukunft vermehrt bei Maßnahmen der Gesundheitsversorgung die Komplexität von Umwelt-Genetik-Interaktionen im Hinblick auf Krankheitsentstehungen berücksichtigen müssen. Es ist zu prüfen, inwieweit die neuen Erkenntnisse der molekularen Medizin zu effektiveren und effizienteren Präventionsmaßnahmen führen und somit langfristig die Gesundheit der Gesamtbevölkerung verbessern (Khoury, 1997; Yoon, 2001; Brand, 2002a).

Die Abklärung der Rahmenbedingungen, unter denen genetisches Wissen für die öffentliche Sorge um die Gesundheit aller fruchtbar gemacht werden kann, ist gegenwärtig die dringlichste Aufgabe von Public Health Genetics.

Nicht nur auf der Individualebene, auch auf der Ebene der öffentlichen Gesundheitssicherung deuten sich bereits zum jetzigen Zeitpunkt *präzisere, frühzeitigere, nebenwirkungsärmere Präventions-, Diagnose- und Therapiemöglichkeiten* an, und zwar für Einzelne wie für bestimmte Patientenkollektive wie auch für bestimmten Umwelteinflüssen ausgesetzte Personen und Personenkreise.

Wie bereits hervorgehoben, liegt die Herausforderung für Public Health Genetics darin, hinsichtlich vorhandener (genetischer) Krankheitsrisiken und Verhaltensmuster susceptible Individuen möglichst frühzeitig als Hochrisikogruppe („at high-risk“) zu identifizieren und hierdurch gezielt zu Primär- und Sekundärprävention beizutragen (Omenn, 2000; Broman, 2004). Darüber hinaus gilt es aber auch, Gesundheitsförderungsmaßnahmen gezielter sowohl für die Gesamtbevölkerung im Sinne einer Bevölkerungsstrategie als insbesondere auch für die Niedrigrisikogruppen („at low-risk“) sicherzustellen (Khoury, 1996). Diese Differenzierung wird im aktuellen Diskussionsentwurf (Stand 15.10.2004) zum Gendiagnostikgesetz (GenDG) in Deutschland in keinerlei Weise berücksichtigt. So wird im Entwurf beispielsweise lediglich auf phänotypische sowie auf diagnostische Aspekte ge-

netischer Untersuchungen im ärztlich-klinischen Setting eingegangen und somit nur die Hochrisikostراتيجien angesprochen.

Während die *Gesundheitsförderung* in einem weiten Sinn alle der Gesundheit dienlichen Maßnahmen auf der Gesellschaftsebene umfasst und sichert (Trojan & Legewie, 2001) sowie zuvor analysiert, über welche gesundheitsfördernden personalen und sozialen Ressourcen ein Individuum verfügen soll und wie diese Ressourcen wiederum gefördert werden können, hat die *Prävention (Prophylaxe)* sehr viel konkreter zum Ziel, eine gesundheitliche Schädigung durch spezifische und zielorientierte Aktivitäten zu verhindern, weniger wahrscheinlich zu machen oder zu verzögern (Walter et al., 1998). Die Vermeidung exogener Schädigungen (Expositionen) sowie die Verhinderung oder Verringerung von personen gebundenen Risiken wie Dispositionen oder verhaltensorientierten Risikofaktoren bezeichnet man als *Primärprävention*. *Sekundärprävention* hingegen zielt darauf ab, das Fortschreiten eines Krankheitsfrühstadiums durch Früherkennung und -behandlung sowie das Wiederholungsrisiko und den Wiedereintritt einer Erkrankung beispielsweise durch Screeningmaßnahmen zu verhindern. Ziel von *Tertiärprävention* ist es, mögliche Folgeschädigungen einer bereits eingetretenen Erkrankung wie chronische Behinderungen zu mildern oder gar zu vermeiden. Präventionsmaßnahmen können zudem beim Verhalten von Individuen und gesellschaftlichen Gruppen (*Verhaltensprävention*) als auch bei Veränderungen der biologischen, sozialen und technischen Umwelt (*Verhältnisprävention bzw. Gesundheits- und Verbraucherschutz*) ansetzen.

Wenn auch aus unterschiedlichen Blickwinkeln und mit unterschiedlichen Strategien, so zielen dennoch sowohl der krankheitsorientierte (pathogenetische) Ansatz der Prävention als auch der ressourcenorientierte (salutogenetische (Antonovsky, 1987)) Ansatz der Gesundheitsförderung auf eine Verbesserung von Gesundheit und Lebensqualität ab sowie auf eine Steigerung der Lebenserwartung des einzelnen sowie der Bevölkerung und sollten

somit immer auch einander ergänzend betrachtet werden. Um daher eine wirksame und wirtschaftliche Ausschöpfung der beschriebenen Präventionspotenziale zu erreichen, müssen die jeweiligen Präventionsmaßnahmen sich nicht nur an einem objektiven Bedarf orientieren, sondern sie müssen darüber hinaus auch sozial akzeptabel, effektiv, effizient und risikoarm sein. Dieses erfordert eine systematische Analyse wie dies die Zusammenführung der beiden Methoden Health Needs Assessment (HNA) und Health Technology Assessment (HTA) leisten kann (Brand, 1999; Brand, 2005).

Ein grundlegendes Axiom der bevölkerungs- und risikogruppenbezogenen Prävention ist das sog. *Präventions-Paradox* (Rose, 1992), das besagt, dass in der Regel viele Individuen eine präventive Maßnahme durchführen, obwohl nur wenige einen direkten Nutzen in Form einer Verlängerung ihrer Lebenszeit haben. Betrachtet man jedoch die Gesamtbevölkerung, so ist der Effekt enorm, da eine große Anzahl von Personen mit geringen Risiken mehr „gerettete Fälle“ erzeugen kann als eine kleine Anzahl mit sehr großem Risiko. Ziel der Bevölkerungs- und der auf durchschnittliche Risiken orientierten Risikogruppenstrategie ist es, einen möglichst großen Teil der Gesamtpopulation in einen günstigeren Bereich hinein zu verschieben. Diese Strategien entsprechen vor allem dem Public Health-Ansatz, während hingegen Hochrisikogruppen insbesondere Zielgruppe der klinisch-präventiven und klinischen Medizin sind.

Überträgt man dies auf Public Health Genetics, so kristallisieren sich hier für die multifaktoriell bedingten Erkrankungen individuellere Präventionsstrategien im Sinne von drei Präventionsansätzen (entsprechend einer Stratifizierung der Bevölkerung in drei Subpopulationen) heraus (Khoury, 1996; Brand, 2002a):

1. „clinical prevention strategy“ (medizinische bzw. primäre, sekundäre und tertiäre Prävention) bei Subpopulationen, bei denen im Hinblick auf die attributiven Risiken bzw. Genetik-Umwelt-Interaktionen der Einfluss der Genetik größer als der Einfluss der Umwelt ist

2. „environmental prevention strategy“ (Verhältnisprävention) und „behavior prevention strategy“ (Verhaltensprävention) bei Subpopulationen, bei denen im Hinblick auf die attributiven Risiken bzw. Genetik-Umwelt-Interaktionen der Einfluss der Umwelt größer als der Einfluss der Genetik ist
3. Mix sämtlicher Präventionsstrategien (medizinische, Verhaltens- und Verhältnisprävention) bei Subpopulationen, bei denen im Hinblick auf die attributiven Risiken bzw. Genetik-Umwelt-Interaktionen der Einfluss der Umwelt annähernd gleich groß wie der Einfluss der Genetik ist.

Mit großer Wahrscheinlichkeit werden Menschen und Menschengruppen demnächst durch die Anwendung von Chip-Technologien Prognosewerte über Krankheitsanfälligkeiten, sog. Suszeptibilitäten (Baird, 2000), erhalten. Technisch ist dies längst machbar, und im Internet sind bereits derartige Angebote weitestgehend unkontrolliert für Endanwender verfügbar. Eine wissenschaftlich fundierte Annäherung an das Thema erfordert jedoch, abseits von einem sich gegenwärtig abzeichnenden „Marktmodell“, zunächst Suszeptibilitäten auf der Basis genetischer Varianz systematisch zu validieren und für epidemiologische Studien nutzbar zu machen. Hierzu können nationale oder zumindest regionale Biobanken das geeignete Instrumentarium zur Verfügung stellen. Sensible Daten und Proben können zum Zwecke von Gesundheitssystem- und Versorgungsforschung in unterschiedlichsten Anonymisierungs- und Pseudonymisierungsgraden, in aggregierter Form oder unter Anwendung von Treuhändermodellen gespeichert werden, so dass Rückschlüsse auf individuelle Gesundheitsrisiken nicht oder nur in ausdrücklich vom Individuum erwünschter und durch informierte Einwilligung dokumentierter Weise erfolgen können. Hierzu liegen in Deutschland bereits Erfahrungen aus den Krebsregistern der Länder sowie aus den Datenschutzmodellen der vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderten Telematikplattform für Medizinische Forschungsnetze (TMF) vor. So hat die TMF im

August 2004 ein Projekt zur Konzeption und Organisation von Biomaterialbanken initiiert (BMB-Projekt), in dem die Rahmenbedingungen beim Aufbau und Betrieb von Biomaterialbanken analysiert werden. Diese Datenbanken beziehen sich auf sämtliche Biomaterialien und Blutuntersuchungen über Gewebeproben bis hin zu genetischem Material. In drei modellhaften Szenarien werden derzeit insbesondere die rechtlichen und datenschutzrechtlichen Voraussetzungen in Deutschland, aber auch Bedingungen an eine Einwilligungserklärung, organisatorische Fragen und Fragen des Qualitätsmanagements entwickelt, die mit den entsprechenden nationalen Gremien wie dem Nationalen Ethikrat oder dem Bundes- und Landesdatenschutz abgestimmt werden. Wenn es gelingt, spezifische Risikogruppen in größeren Populationen auf der Basis gesicherter genetisch-epidemiologischer Daten zuverlässig zu identifizieren und zu stratifizieren, können Präventionsempfehlungen an betroffene Individuen und Bevölkerungssubpopulationen (Khoury et al., 2003) aus den ermittelten, gespeicherten und ausgewerteten Daten resultieren. Es muss daher dringend geprüft werden, ob das sich aktuell in der Diskussion befindliche Gendiagnostikgesetz (GenDG, Stand 15.10.2004) hierfür die Rahmenbedingungen sichert. So wird in diesem Gesetzentwurf lediglich auf die Anonymisierung von Daten zu Forschungszwecken (vgl. § 28) eingegangen.

Wo bestehen also Unsicherheiten, und welche Bedenken werden geäußert?

1.3 Risikoabschätzung, Risikomanagement und Risikokommunikation in Public Health Genetics

Insbesondere Umwelt- und Gesundheitsrisiken sind in der heutigen Gesellschaft immer wieder Gegenstand kontroverser Diskussionen. Täglich wird in den Massenmedien über neue wissenschaftliche Erkenntnisse zu Gesundheits- und Umweltrisiken, über neue Möglichkeiten zur individuellen Risikoprävention oder über Kontroversen zwischen verschiedenen Akteuren über den Umgang mit

solchen Risiken berichtet. Die individuelle und subjektive Beurteilung der Risiken durch die Betroffenen bzw. die gesellschaftlichen Akteure erlangt hierdurch zunehmend zentrale Bedeutung (Schütz & Wiedemann, 2003).

Die Epidemiologie als eine Basiskompetenz von Public Health spricht nicht allein von Gesundheitsrisiken, sondern vielmehr von einzelnen Risikofaktoren (Brand & Brand, 2004). Sie definiert sie als Struktureigenschaften einer definierten Population, die eine interpretationsfähige bzw. interpretationsbedürftige Differenz im Vergleich zu einer anderen Population erklären. Entscheidend ist, dass hierfür eine hinreichende Evidenz oder auch Beweise im Sinne von Kausalitäten vorliegen müssen.

Wissenschaftliche Forschung identifiziert aber nicht nur neue Risiken und reagiert auf sie adäquat, sondern sie schafft durch ihre Arbeit selbst neue Perspektiven. So ist die Wirklichkeit der Risiken nicht mehr rein wissenschaftlich, sondern auch sozial konstruiert, und die Risiken sind dann real, wenn sie als möglich wahrgenommen werden (Schmidt, 1991). Was wiederum als Risiko betrachtet und wie es bewertet wird, hängt ganz entscheidend von Einstellungen, Werten, Interessen und dem Wissen des Betrachters ab (Brand, 1999; Paul, 2002b).

Die an Konflikten über die unterschiedliche Interpretation von Risiken beteiligten Interessengruppen beziehen sich dabei vor allem auf Aussagen, die die eigene Position bestätigen, sei es in Bezug auf die mit einer Innovation verknüpften (Gesundheits)risiken oder deren Relativierung (von Troschke et al., 1998). Die Veröffentlichung widersprüchlicher Aussagen verstärkt die allgemeine Unsicherheit in der Öffentlichkeit bei der Interpretation und Bewertung von Risiken (Bonß, 1995).

Doch während man beim naturwissenschaftlichen Zugang zur Risikobewertung die subjektive, individuelle Wahrnehmung von Risiken nicht berücksichtigt und auch nicht berücksichtigen kann, ist dies in der gesellschaftlichen Risikobewertung ein wichtiger Faktor.

Dementsprechend ist beispielsweise der Risikobegriff der Natur- und Ingenieurwissenschaften formal-normativ sowie wirkungs- und schadensorientiert und setzt umfassende Kenntnis über Wirkungs- und Kausalketten voraus (Jung, 2003). In der Realität ist diese umfassende Kenntnis häufig weder vorhanden, noch werden bestehende Unsicherheiten und Ungewissheiten in ausreichendem Maß berücksichtigt.

Auf europäischer Ebene jedoch hat die Europäische Union dieses bereits realisiert und den Umgang mit Unsicherheiten in Form des „precautionary principle“ geregelt (Antonopoulou & van Meurs, 2003).

Ungewissheiten und Unsicherheiten gegenüber steht der Begriff der Sicherheit, der sich selbst wiederum nur über die Relation zur Unsicherheit und zum Schadensbegriff erklärt.

Der rechtliche Risikobegriff beispielsweise wird durch die Trias Gefahr, Risiko und Restrisiko bestimmt (Jung, 2003). Einerseits ist somit der rechtliche Risikobegriff enger gefasst als der naturwissenschaftliche. Andererseits ist er aber auch weiter gefasst, da er zur Abgrenzung zum Restrisiko Abwägungen zur Ungewissheit notwendig macht.

Ganz anders in der Systemtheorie der Gesellschaftswissenschaften: hier wird der Risikobegriff in Abgrenzung zum Begriff Gefahr beschrieben. Die Abgrenzung Risiko und Gefahr bedingt ihrerseits diejenige zwischen Entscheider und Betroffenen. Entscheider rechnen sich selbst die Folgen der Entscheidung und somit des Einlassens auf Risiken, d.h. auf Unsicherheiten und mögliche zukünftige Schäden, zu. Betroffenheiten hingegen entstehen, wenn die Folgen des Einlassens auf Unsicherheiten nicht auf das eigene, sondern auf fremdes Entscheiden basieren. Da die Betroffenen an diesem nicht selbst mitgewirkt haben, nehmen sie das mögliche Eintreten von Schäden als Gefahr wahr.

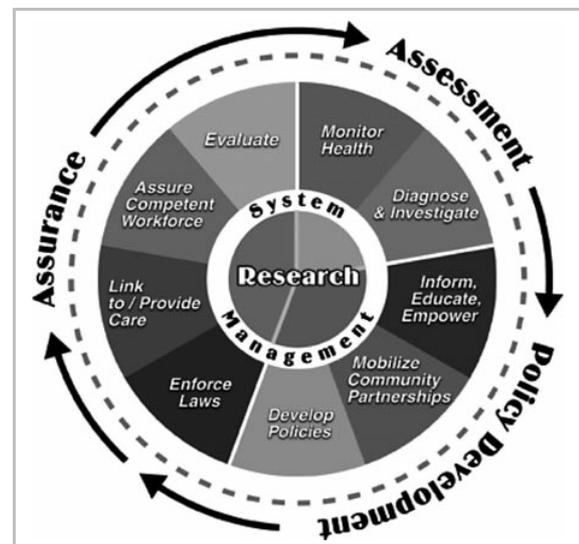
Es wird deutlich, dass ein methodischer Zugang zur Bewertung von Risiken immer von Modellannahmen ausgeht (Brand & Brand, 2004).

Im Rahmen der Gesundheitsversorgung führt die Beschreibung der physischen, psychischen und sozialen Belastung im Sinne von Risikofaktoren zu einem sehr komplexen Modell. Es stehen nicht einzelne Risikofaktoren mit ihren Konsequenzen im Vordergrund, sondern Risikofaktorenkonstellationen, die in ihrem Zusammenwirken als Faktorenbündel Gesundheit bzw. Wohlbefinden beeinträchtigen können. Insbesondere die Berücksichtigung genetischer Informationen wird dabei eine der wichtigsten zukünftigen Herausforderungen sein (Brand, 2002a).

Im Hinblick auf Public Health Genetics lassen sich zwei Ansätze zum Umgang mit genetischer Information im Sinne von Risiken unterscheiden (Brand & Brand, 2004): 1. die Betrachtung und Bewertung einer „Person at risk“ oder einer „Population at risk“ und 2. die Bewertung der Risiken und Chancen einer genetischen Intervention bzw. genetischen Technologie.

Eine systematische Bewertung sowohl des genetischen Risikos (im Sinne eines modulierenden Faktors in einer Kausalkette) einer Person oder einer Population als auch einer genetischen Intervention bzw. Technologie kann durch die *Public Health Trias* (IoM, 1988), die in Teilen dem sog. Policy Action Cycle entspricht, gewährleistet werden. Sie beinhaltet ein dreistufiges Vorgehen mit den Schritten *Assessment* (Beschreibung eines Status quo und seine systematische Analyse einschließlich Surveillance, Bedarfsfeststellung, Trendprognose: Welches Problem haben wir? Wie schätzen wir dieses Problem ein? Welche Konsequenzen ergeben sich daraus?), *Policy Development* (Entwicklung geeigneter Strategien, Handlungsoptionen und Gestaltungsmöglichkeiten: Welche alternativen Lösungswege gibt es unter welchen Zielvorstellungen? Welche Handlungsoptionen stehen zur Verfügung? Wie lässt sich eine gewählte Alternative effektiv und effizient verwirklichen?) und *Assurance* (Mittel und Wege zur Umsetzung der ausgewählten Strategie in Politik und Praxis: Wer macht was einschließlich Management, Implementierung, Evaluation und Informati-

on? Welche Institutionen und Akteure sind beteiligt? Welche strukturellen Bedingungen bzw. welche Rahmenbedingungen müssen auf welchen Ebenen sichergestellt werden?). Alle drei Schritte zusammen umfassen wiederum ein *systematisches Risikomanagement*. Eine derartige systematische Herangehensweise ist in dem sich aktuell in der Diskussion befindlichen GenDG (Stand 15.10.2004) nicht vorgesehen. Statt dessen soll eine Gendiagnostik-Kommission (vgl. §18 und § 34 GenDG) am Robert-Koch-Institut (RKI) eingerichtet werden, die Richtlinien zur Beurteilung genetischer Eigenschaften sowohl auf Individual- als auch Bevölkerungsebene (genetische Reihenuntersuchungen) erarbeiten soll.



Office of Genetics and Disease Prevention,
CDC, Atlanta, 2001

Überträgt man die Public Health-Trias nun zunächst auf das *genetische Risiko eines Individuums oder einer Population*, was dem genannten ersten Ansatz im Umgang mit genetischer Information entspricht, so beinhaltet hier das Risiko-Assessment in erster Linie quantitative Risikoabschätzungen, die insbesondere auf Daten und Erkenntnissen der genetischen Epidemiologie beruhen. Aspekte und Charakteristika dieser Risikoabschätzung sind (Brand & Brand, 2004):

- Gefahrenidentifikation (hier kann genetisches Risiko als Risiko, aber auch als Chance sowohl im protektiven Sinne wie etwa

bei Infektionskrankheiten als auch als Ressource wie etwa hinsichtlich einer selbstbestimmten Lebensführung gesehen werden)

- Dosis-Wirkungsabschätzung (hier Gen-Gen- und Gen-Umwelt-Interaktionen)
- Expositionsabschätzung (hier insbesondere auch der Bereich der Epigenetik mit der Frage, wie sich starke Umweltreize auf das menschliche Genom auswirken unter sowohl „worst case“ als auch „best case“ Annahmen)
- Ungewissheitsanalyse (dies beinhaltet nicht nur den Umgang mit Ungewissheiten, sondern oftmals auch missverständliche Interpretation von Ergebnissen als tatsächlich erhöhtes Risiko anstelle einer plausiblen Risikoeinordnung)
- genetische Suszeptibilitäten (beispielsweise im Hinblick auf Infektionskrankheiten, Noxen (Toxicogenomics), Nahrungsmittel (Nutrigenomics) oder Arzneimittel (Pharmakogenomics))
- genetische Dispositionen (prädiktive deterministische Risiken und prädiktive probabilistische Risiken)
- genetische (monogene) Erbkrankheiten
- genetisches Screening (z.B. Neugeborenen-Screening auf der Bevölkerungsebene oder Diabetes-Screening auf der Individualebene)
- Populationsgenetik (z.B. Hardy-Weinberg-Gesetze)

Es wird deutlich, dass das derzeitige Risiko-Assessment genetischer Risiken eines Individuums oder einer definierten Population zu kurz greift. Da es nahezu ausschließlich eine quantitative Risikoabschätzung beinhaltet, gilt es zu prüfen, ob diese Dimension zukünftig nicht um eine qualitative Risikoanalyse ergänzt werden muss, in deren Mittelpunkt Fragen der Exzeptionalität genetischer Information stehen. Denn was unterscheidet einen genetischen Risikofaktor von einem Umweltrisiko? Unterscheiden sich die beiden Risiken überhaupt? Denn einerseits impliziert ein genetisches Risiko im Gegensatz zum Umweltrisiko ein biologisches Schicksal, das das Indivi-

duum selbst nicht kontrollieren kann, andererseits kennt man in der Medizin beispielsweise schon immer den „essentiellen Bluthochdruck“. Entstehen neue Krankheitsentitäten? Wo genau – wenn überhaupt – liegen also die Unterschiede? Zur Beantwortung dieser Frage bedarf es neben der genetischen Epidemiologie weiterer Disziplinen wie etwa der Sozialethik oder der Psychologie.

Policy Development im Kontext genetischer individueller oder populationsbezogener Risiken bedeutet auf der Individualebene, Handlungsoptionen nicht primär zur Reduzierung oder gar Vermeidung genetischer Risiken, sondern vielmehr zum Umgang mit genetischen Risiken aufzuzeigen (Khoury, 1996; Beskow et al., 2001; Brand, 2002a). Auf der Individualebene sind hier verschiedenste Hochrisiko- und Niedrigrisikostrategien denkbar. So sind Beispiele für individuelle Hochrisikostrategien die (äußerst kontrovers diskutierte) prophylaktische Organentfernung beim Brustkrebs, der (ebenfalls sehr kontrovers diskutierte) induzierte Abort im Rahmen der Pränataldiagnostik, intrapranatale Operationen bei angeborenen Herzfehlern oder der Verzicht auf Nachkommen bei familiärer Belastung, aber auch der gezielte Einsatz von Pharmaka oder die Vermeidung von Suszeptibilitätsrisiken durch beispielsweise den Verzicht auf bestimmte Nahrungsmittel oder das Vermeiden spezifischer Expositionen und Noxen am Arbeitsplatz. Beispiele für individuelle Niedrigrisikostrategien sind gezielte Verhaltensstrategien bei den multifaktoriell bedingten Volkskrankheiten wie etwa Bewegung bei Übergewicht. Auf der Populationsebene bedeutet Policy Development, sowohl Handlungsoptionen zur Reduzierung und ggf. Vermeidung genetischer Risiken aufzuzeigen (z.B. Folsäuregaben zur Reduktion von Neuralrohrdefekten) als auch die Bevölkerung zum kompetenten Umgang mit genetischen Risiken zu befähigen. Darüber hinaus bedeutet es zudem, Rahmenbedingungen, d.h. Verhältnisprävention, zum Schutz des Einzelnen sicherzustellen.

Als geeignetes Steuerungsinstrument des Policy Development bietet sich sowohl auf der

individuellen als auch auf der Bevölkerungsebene die *Risikokommunikation* an. Hier liegen insbesondere in Deutschland fundierte Erfahrungen aus anderen Bereichen wie dem Umweltbereich vor. Dennoch ist zu prüfen, ob es spezifische Anforderungen an eine Risikokommunikation genetischer Risiken im Hinblick auf Kontrollierbarkeit, Akzeptanz, Präferenzen, „values“ etc. gibt: Wie ist beispielsweise die Akzeptanz und Motivation zu Verhaltensprävention bei Individuen mit genetischen Suszeptibilitäten?

Assurance im Kontext genetischer individueller oder populationsbezogener Risiken bedeutet auf der Individualebene, für Hochrisikogruppen den Zugang zum Medizin- und Kliniksetting zu sichern. So muss geprüft werden, ob für diese Gruppe adäquate und ausreichende humangenetische Beratungs- und ärztliche Betreuungsangebote vorhanden sind. Für die Niedrigrisikogruppe muss hingegen untersucht werden, ob sie Zugang zu gezielten Präventionsangeboten sowohl im ambulanten Sektor als auch im öffentlichen Gesundheitswesen auf kommunaler Ebene haben. Darüber hinaus ist es Aufgabe der nach Landesrecht zuständigen Stellen und Bundesbehörden wie der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA) im Rahmen ihrer Zuständigkeit die Gesamtbevölkerung über Chancen und Risiken genetischer Informationen aufzuklären, und somit zu einer Versachlichung der Diskussion beizutragen. Sowohl diese Aufgabe der allgemeinen Aufklärung der Bevölkerung als auch die Zuständigkeiten werden im aktuell diskutierten GenDG (Stand 15.10.2004) explizit festgesetzt.

Treten genetische Veränderungen ungewöhnlich gehäuft auf wie etwa nach dem Reaktorunfall im Kernkraftwerk Tschernobyl am 26.04.1986 (Sperling et al., 1994; Brand et al., 1999), handelt es sich also um eine Katastrophe, so ist schnelles politisches Handeln vorrangig im Sinne einer Risikoreduzierung oder im Sinne einer Verhältnisprävention (insbesondere bei nicht reduzierbaren Risiken) durch die Sicherstellung struktureller und rechtlicher Rahmenbedingungen gefordert. So ist in

diesen Fällen zu prüfen, welche Konsequenzen sich hieraus für den Arbeits- oder Versicherungsmarkt ergeben oder worin die Verantwortlichkeiten der öffentlichen Hand liegen. Häufig in der Bevölkerung vorkommende niedrige genetische Risiken hingegen rechtfertigen entweder ein bevölkerungsbezogenes Screening (Rose, 1992; Burke et al. 2001), oder sie erfordern explizit eben keinen Handlungsbedarf (Wilson & Jungner, 1968). Darüber hinaus deutet sich bereits zum jetzigen Zeitpunkt an, dass probabilistisches Screening das Screening von der Populations- auf die Individualenebene verschiebt (Brand & Brand, 2004) und damit von staatlicher Verantwortung auf die Eigenverantwortung des Individuums.

Überträgt man die Public Health-Trias nun auf das *Risiko genetischer Interventionen bzw. Technologien*, was dem genannten zweiten Ansatz im Umgang mit genetischer Information entspricht, so ist hier das Risiko-Assessment in erster Linie gleichzusetzen mit *Health Technology Assessment (HTA)*. Die Etablierung von HTA in einem Land kann mittlerweile als Indikator für ein evidenzbasiertes Gesundheitssystem gelten. Deutschland gehört trotz aller Anstrengungen und Ansätze in diesem Bereich bislang nicht dazu. In den letzten Jahren hat sich das Spektrum an medizinischen Leistungen, Diagnoseverfahren und Behandlungsmöglichkeiten erheblich erweitert. Es hat zunächst eine Ausweitung des Angebots an Arzneimitteln und Medizinprodukten gegeben. Neben Fragen wie dem Nutzen neuer medizinischer Technologien und neuen Indikationen für bereits in der Routineversorgung etablierten Verfahren gewinnen zunehmend Fragestellungen aus dem Bereich der Gendiagnostik, Gentherapie, Organtransplantation und Reproduktionsmedizin an Bedeutung. Hierdurch hat es einen Innovationsschub mit gesellschaftlichen Kontroversen und der Frage, was die ethischen und sozialen Konsequenzen dieser „Errungenschaften“ sind, gegeben (Brand, 1999; Brand, 2001).

HTA bewertet umfassend in Form einer strukturierten und systematischen Analyse – basierend auf den Konzepten von „Evidence-based

Medicine“ und „Evidence-based Healthcare“ – neue (sich anbahnende) oder bereits auf dem Markt befindliche Technologien der Gesundheitsversorgung aus verschiedensten Perspektiven, – und zwar hinsichtlich der mit der Technologie verbundenen Chancen und Risiken. Diese umfassen u.a. soziale, ökonomische, rechtliche, ethische und biologische Aspekte der Technologie (d.h. u.a. ELSI) sowie darüber hinaus auch hemmende und fördernde Faktoren hinsichtlich der Implementation der Technologie (einschließlich nativem Assessment und politischer Realitäten). (Dazu gehören aber auch Faktoren wie Präferenzen, Wertvorstellungen, Akzeptanz etc). Es handelt sich bei dieser Methodik somit um eine ganzheitliche und multiprofessionelle Betrachtungsweise (Banta & Luce, 1993; Perleth, 2000; Brand 2002b; Perleth, 2003). Ziel ist die Bereitstellung entscheidungsrelevanter Informationen auf verschiedenen Ebenen der Steuerung des Gesundheitswesens, d.h. von Informationen, die auf den aktuellen und insbesondere auch politischen Entscheidungsbedarf zugeschnitten sind. In Deutschland entwickelte sich HTA in den letzten Jahren aus der Public Health-Forschung heraus (Perleth et al., 2001). Sie ist jedoch nicht neu: die Technikfolgenabschätzung, „Medical Technology Assessment“ und schließlich „New Medical Technology Assessment“ sind Vorläufer. Parallel zu HTA entwickelte sich zudem die sozioökonomische Evaluation im Rahmen der Ökonomie und ELSI („Ethical, Legal, Social Implications“) im Rahmen des Humangenom-Projektes. Obwohl sich die Methoden überschneiden, setzen sie dennoch unterschiedliche Akzente in ihren Fragestellungen und Zielsetzungen. HTA als die am weitesten reichende und politiknächste Methode eignet sich als Basis einer Prioritätensetzung im Gesundheitswesen (Shani et al., 2000) und wird dementsprechend bereits international im „policy making“ eingesetzt.

Im Zusammenhang mit HTA müssen in Deutschland prinzipiell zwei Ebenen der Prioritätensetzung voneinander getrennt werden: zum einen eine Prioritätensetzung der zu eva-

luierenden Technologien, da es weder sinnvoll noch machbar ist, jede Gesundheitsleistung einem umfassenden HTA zu unterziehen. Kriterien für die Auswahl sind hier insbesondere die bevölkerungsmedizinische und die finanzielle Relevanz. Zum anderen dient HTA einer Prioritätensetzung hinsichtlich Investitionsentscheidungen, Kostenübernahmeentscheidungen und der Gestaltung des Leistungskatalogs der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) durch den gemeinsamen Bundesausschuss der Ärzte, Krankenkassen und Krankenhäuser (Arbeitsausschuss „Ärztliche Behandlung“). Damit ist HTA eines der leistungsstärksten Instrumente der Politikberatung in Deutschland. Dieses wurde in Deutschland zwischenzeitlich erkannt. Mit § 135 SGB V des Gesundheitsreformgesetzes 2000 wurde für die „Bewertung von Untersuchungs- und Behandlungsmethoden“ und somit für HTA eine gesetzliche Grundlage geschaffen. Ebenso wurde hierdurch eine formal sinnvolle Trennung zwischen HTA und Qualitätsmanagement vollzogen. So muss HTA zwar von Qualitätsmanagement unterschieden werden, dennoch sind beide Instrumentarien eng miteinander verknüpft. Während HTA sich mit der Frage „Tun wir die richtigen Dinge?“ beschäftigt, stellt Qualitätsmanagement sich die Frage „Tun wir sie in der richtigen Art und Weise?“.

Neben der gesetzlichen Fixierung von HTA wurde am Deutschen Institut für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI) die Deutsche Agentur für Health Technology Assessment (DAHTA) eingerichtet. Damit wurde HTA im Geschäftsbereich des Bundesministeriums für Gesundheit und Soziales institutionalisiert. Sowohl diese Anbindung als auch die Qualität der Berichte werden zur Zeit kontrovers diskutiert. Dabei sind es vorrangig zwei Probleme, die den derzeitigen Einsatz von HTA in Deutschland und in anderen Ländern limitieren (Brand, 2002b): 1. fehlende Zeitnähe der HTA-Berichterstellung und 2. mangelnde Integration von ethischen und gesellschaftlichen Aspekten in HTA-Berichten, was insbesondere durch den Innova-

tionsschub seitens der molekularen Medizin sehr prominent wird. So dauert die Erstellung eines HTA-Berichtes u.a. aufgrund der systematischen Literaturbeschaffung, der Synthese der verfügbaren Informationen und der Peer-Review-Verfahren durchschnittlich ein bis zwei Jahre. Um als politisches Entscheidungsinstrument eingesetzt zu werden, muss ein HTA jedoch innerhalb von Wochen bis wenigen Monaten valide und entscheidungsrelevante Informationen liefern können. Für diese spezielle Situation sind neben den bisherigen umfassenden HTA-Berichten sog. Rapid-Assessments (schnelle Bewertungen (Perleth et al., 2001)) wie etwa SWOT-Analysen erforderlich. Bislang gibt es weder einheitliche Konzepte noch ein standardisiertes Vorgehen zur Erstellung derartiger schneller HTA-Berichte. In Großbritannien existiert jedoch bereits ein kontinuierliches Monitoring bzw. Horizon Scanning neuer medizinischer Technologien sowie deren Modellierung und Bewertung hinsichtlich ihrer Relevanz für das britische Versorgungssystem. Dieses etablierte Dokumentationsverfahren ist quasi eine Handlungsanweisung (sog. Standard Operating Procedure) und dient der Prozessoptimierung. Es bietet als Routineprozess beste Voraussetzungen für schnelle valide Bewertungen im Sinne bedarfsorientierter Verfahren. Diese Beobachtungsmethode kann auch für Deutschland diskutiert werden. Ausreichende deutsche Erfahrungen gibt es hierzu einerseits aus der Implementationsforschung Ende der 80er Jahre und andererseits auch aus dem Umgang mit Surveillance-Systemen im Infektionsbereich.

Neben dieser fehlenden Zeitnähe der HTA-Berichterstellung ist ein weiteres Problem die bereits angedeutete mangelnde Integration von ethischen und gesellschaftlichen Implikationen in HTA-Berichten, die insbesondere bei Fragestellungen aus dem Bereich der molekularen Medizin offensichtlich wird.

HTAs zum genetischen Screening wie beispielsweise zum sog. „Triple-Test“ (Droste & Brand, 2001) oder zum Neugeborenen-Screening (Pollitt et al., 1997; Seymour et al., 1997)

zeigten bereits die Limitierung der HTA-Methode. Rechnerische Eindeutigkeit bzw. „Pseudo-Objektivität“ der Screening-Ratios spiegeln keinesfalls die gesellschaftliche Situation (Was ist gesellschaftlich erwünscht?) wider. Quantitative Aspekte wurden höher als qualitative Aspekte bewertet. Die daraus abgeleiteten Empfehlungen müssen somit – solange nicht auch qualitative Aspekte mit berücksichtigt werden – als selektiv eingestuft werden.

Vor diesem Hintergrund bleiben normative Vorgaben zwar meist implizit, sie beeinflussen aber in hohem Maße das Bewertungsergebnis eines HTA. Es muss daher gefordert werden, Werteentscheidungen in ihren ethischen und gesellschaftlichen Konsequenzen – auch im Hinblick auf gesundheitspolitische Zielkonflikte – explizit zu machen und normative Ungleichgewichte zu vermeiden. Auch neuere HTA-Ansätze werden diesen Besonderheiten der modernen Biotechnologie bislang nicht gerecht (Lühmann et al., 2004). So mangelt es an einem einheitlichen Verfahren, das die Dimensionen wie ethische und gesellschaftliche Implikationen, die sich dem quantifizierenden Kalkül weitgehend entziehen, berücksichtigt. Erste Lösungen, die im Rahmen des Euroscreen-Projektes erarbeitet worden sind, beziehen sich lediglich auf die herkömmlichen Gentests und lassen Entwicklungen wie die DNA-Chip-Technologie unberührt.

Eine mögliche Lösung des Dilemmas könnte in einem zweistufigen Vorgehen liegen, wodurch HTA auch weiterhin – gerade auch angesichts der rasanten Entwicklungen auf dem Gebiet der molekularen Medizin – als Basis für eine Prioritätensetzung im Gesundheitswesen eingesetzt werden könnte. In einem ersten Schritt könnten im Rahmen eines HTA neben medizinischen, rechtlichen und ökonomischen Aspekten Zielvorstellungen, Rationalitäten, Präferenzen, generelle Wertvorstellungen und Spielräume innerhalb der Bewertungsansätze analysiert und transparent gemacht werden. Diese Analyse sollte sowohl das konzeptionelle Spektrum als auch die

testspezifisch unterschiedlichen Problemlagen (z.B. prädiktiv deterministischer Test versus prädiktiv probabilistischer Test) explizit benennen (Burke et al., 2002) mit dem Ziel, ein von testspezifischen Problemlagen unabhängiges Bewertungsverfahren, d.h. eine methodisch umgesetzte Bewertungsstrategie, zu entwickeln.

Wenn ein HTA dazu dienen soll, auch die Aufnahme eines genetischen Tests in den Leistungskatalog der Gesetzlichen Krankenversicherung zu begründen, ist es – im Gegensatz zu anderen medizinischen Technologien – bei diesen Fragestellungen dringend erforderlich zu prüfen, ob ein derartiger Test gesellschaftlich überhaupt erwünscht und mehrheitlich konsensfähig ist. Das heißt, dass einem breiten öffentlichen Diskurs Raum gegeben und die Bürger in die Entscheidungen involviert werden müssen. Dies wird in Israel seit 1999 erfolgreich praktiziert (Shani et al., 2000). Hier setzt somit der zweite Schritt eines zweistufigen HTA-Vorgehens zur Prioritätensetzung im Gesundheitswesen an. Denn eine Bürgerbeteiligung wird vor allem dort notwendig, wo der Schutz der menschlichen Würde und der individuellen Selbstbestimmung im Rahmen biomedizinischen Handelns betroffen ist. Dieses ist insbesondere bei der prädiktiven Diagnostik, bei gentechnischen Therapien und bei fremdnütziger Embryonenforschung und -verwendung der Fall. Bürgerbeteiligung entspricht jedoch nicht nur der immer stärker werdenden öffentlichen Erwartung nach Partizipation am Ethikkurs der molekularen Genetik, sondern auch den aktuellen gesundheitspolitischen Anstrengungen zum „Empowerment“ der Bürger in Form der partizipativen Bestimmung gesellschaftlicher Interessen (Trojan & Legewie, 2001). Als Methoden der Bürgerbeteiligung eignen sich Konsensuskonferenzen und Bürgerforen. Hinreichende Erfahrungen mit Konsensuskonferenzen hinsichtlich politischer Entscheidungen gibt es in Dänemark und in den Niederlanden, Bürgerforen hat es bereits in Deutschland zum Thema Energieknappheit und auch zur Gentechnologie gegeben.

Trotz aller genannten derzeitigen Schwächen eignet sich HTA – wie es insbesondere aus den Erfahrungen aus Kanada und Österreich deutlich wird – als *systematisches* Bewertungsinstrument genetischer Untersuchungen, was nicht heißt, dass es hier nicht der skizzierten Optimierung der Methodik bedarf. Die im aktuell diskutierten Entwurf des GenDG (Stand 15.10.2004) vorgesehene Bewertung durch eine Gendiagnostik-Kommission erfüllt jedenfalls diese Kriterien nicht.

Policy Development im Kontext genetischer Interventionen bzw. Technologien berührt die Frage der Marktsteuerung: Gibt es Kriterien und gute Gründe dafür, dass eine entsprechende Technologie „vom Markt genommen werden“ darf und muss? Wenn ja, von welchem Markt? Wenn nein, gibt es alternative Handlungsoptionen bzw. Handlungskorridore hinsichtlich der Anwendung der Technologie wie etwa Akkreditierungsmöglichkeiten, die von den unterschiedlichen Präferenzen möglicher Konsequenzen ausgehen?

Assurance im Kontext genetischer Interventionen bzw. Technologien umfasst Maßnahmen des Verbraucherschutzes hinsichtlich Marktzulassung und Versachlichung von Informationen sowie die Sicherstellung alternativer Handlungskorridore („decision-trees“) in Politik und Praxis hinsichtlich des Einsatzes dieser genetischen Technologien. Es ist zu prüfen, ob genetisches Wissen weitere Regulierungen bzw. Sonderregelungen wie etwa ein explizites Gentestgesetz erforderlich macht, oder ob nicht die derzeitigen Strukturen und Rahmenbedingungen wie etwa zum Verbraucherschutz oder Datenschutz ausreichend sind und ggf. lediglich eine (Neu)Zuordnung bzw. Überprüfung von Zuständigkeiten und Verantwortlichkeiten der verschiedensten Akteure und Institutionen des Öffentlichen Gesundheitswesens auf Bundes-, Länder- und kommunaler Ebene erfolgen muss.

So bedarf der derzeitige Diskussionsentwurf (Stand 15.10.2004) des Bundesministeriums für Gesundheit und Soziale Sicherheit zum „Gesetz über genetische Untersuchungen bei

Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG)“ dringend dieser Überprüfung.

Die in anderen Technikfeldern bewährte Technikfolgenabschätzung (Bora, 1999; Grunwald, 2003) gerät dort, wo sie nicht nur an technischen, sondern auch an den sozialen und ethischen Folgen der Implementation von Genetik in Klinik und Gesundheitsversorgung interessiert ist, auf dünnen Boden. Denn das Verständnis von Risikokommunikation (Luhmann, 1991; Japp, 2000) wird in Zeit-, Sach- und sozialetischer Dimension gleichzeitig massiv herausgefordert. So ist noch spekulativ, nicht ob, sondern wann es zu nachhaltigen medizinischen Effekten und Gesundheitsversorgungseffekten durch Genetik kommt. Und es ist auch noch nicht sachlich und pragmatisch geklärt, wie weit genetische Grundlagenforschung in die medizinische Genetik umgesetzt wird und wie man von humangenetischer Diagnostik zu prädiktiver Genetik und von dort zu individuumsbezogenen bzw. populationsbezogenen Handlungsstrategien kommt. Und schließlich sind auf der sozial-ethischen Ebene die Risiken der Kommunikation und Entscheidungen zwischen Experten und Laien zu berücksichtigen. Vermittlung, Einsicht und Legitimität können derzeit (nur) aufgrund von Wahrscheinlichkeiten getroffen werden. Ob Befürworter oder Gegner dieser Entscheidung, niemand hat eine Alternative, d.h. „man kann nicht *nicht* antworten“ (Dabrock, 2004).

Aufgrund der komplexen Risikostruktur genetischer Information trifft die molekulare Medizin insbesondere in Deutschland vor dem Hintergrund der hiesigen Geschichte auf geballte Zurückhaltung, Angst und Skepsis (Paul, 2003c). So wird befürchtet, dass die zum Großteil keineswegs Sicherheiten, sondern nur Wahrscheinlichkeiten kommunizierende prädiktive Medizin zur Gefährdung der Privatsphäre, zu Stigmatisierungen und Diskriminierungen auf unterschiedlichsten Ebenen, in unterschiedlichsten Szenarien und gegenüber unterschiedlichsten Gruppen führen kann. Befürchtungen treffen die Arzneimittelsicherheit (Kollek et al., 2004), Arbeits- und

Versicherungsverhältnisse (Feuerstein et al., 2002) als auch die Reproduktion, die immer mehr von vermeintlichen Perfektionsansprüchen geleitet werden könnte, obgleich die überwältigende Zahl von Erkrankungen ja nicht unmittelbar nur genetisch, sondern immer auch und oftmals überwiegend durch Umwelteinflüsse und Verhaltenseinflüsse bedingt ist (Schröder, 2004). Aufgrund dieses prädiktiven Drucks sehen manche in der „Genetisierung“ oder „Molekularisierung“ der Gesellschaft eine neue, besonders perfide Form von biopolitischer Sozialdisziplinierung auf die Gesellschaft zukommen, und zwar nicht nur des Körpers, sondern auch unserer individuellen Lebensweisen wie auch unseres sozialen Miteinanders (Lemke, 2000; Lösch, 2001). Unter dem Stichwort Eigenverantwortung komme es zur Moralisierung abweichenden Verhaltens, und eine schleichende Tendenz zur Normalisierung bahne sich an (Feuerstein et al., 2002).

Andere hingegen sehen in einem nach ihrer Auffassung obsoleten genetischen Determinismus eine Hemmschwelle für eine breite gesellschaftliche Akzeptanz möglicher kommender Entwicklungen. Dieses könnte zu einer Überregulierung führen und so medizinischen, Public Health und ökonomischen Fortschritt gefährden.

Neben den genannten, vielfach diskutierten, vornehmlich individuumsbezogenen Problem-Aspekten künftiger angewandter Genetik transportiert Public Health Genetics weitere spezifische gesellschaftliche Herausforderungen, die nahezu ausschließlich um den möglichen Konflikt zwischen individuumsbezogenem Autonomieaspekt und gesellschaftlichem Gesamtnutzen und Gemeinwohl gruppiert sind, – Herausforderungen, die im Übrigen generell das Dilemma von Public Health darstellen.

Im Falle von Public Health Genetics zählen dazu u.a. (Michigan Center for Genomics & Public Health, 2004) der mögliche Vorrang eines kollektiven Wohlfahrtsgedankens gegenüber der individuellen Autonomie, die mögliche Diskriminierung von Populationen, eine

drohende Ausweitung gesundheitlicher Ungleichheiten, der Streit um Verteilungsgerechtigkeit, die mögliche Begrenzung des Prinzips der informierten Zustimmung, die Beachtung von kulturellen und rechtlichen Besonderheiten, wenn bestimmte Populationen untersucht werden oder das Verhältnis von Zwang und Freiwilligkeit.

Worin liegen in diesem Szenario demnach die Herausforderungen und welchen spezifischen Beitrag kann hier Public Health Genetics leisten?

Will man nicht einem kulturpessimistischen oder technikfeindlichen Fatalismus folgen, der aufgrund seiner Protest- und Verweigerungshaltung meistens nur denen in die Hand spielt, die ihre ökonomischen Interessen möglichst ohne sozialetische Regelungen durchsetzen wollen, dann muss der soziale Umgang mit individuumsbezogener wie Public Health bezogener Genetik in der Gesellschaft eingeübt und gestaltet werden. Dazu wird man zuallererst fragen müssen, welche Vorstellungen von gutem und gerechtem Leben bzw. welche Lebensqualitätsvorstellungen auch in Zukunft prägend sein sollen (Dabrock, 2003). Gesellschaftliche Debatten sind angebracht, in denen deutlich wird, dass eine verantwortliche Zukunftsorientierung einen kritischen Blick zurück voraussetzt (Paul & Labisch, 2002). Indem aus in ähnlichen Kontexten begangenen Fehlern gelernt wird und bewährte Muster aufgegriffen werden, ist es machbar, den kommenden Herausforderungen nicht haltlos gegenüber zu stehen.

Angesichts der Zurückhaltung gegenüber den Risiken des molekulargenetischen Fortschritts muss man zudem ebenso Rechenschaft darüber ablegen, dass nicht nur Handlungen, sondern auch Unterlassungen verantwortet werden müssen (Birnbacher, 1995; Frey & Dabrock, 2003). Neue Herausforderungen der molekularen Medizin wie beispielsweise die Microarray-Technik oder der Nachweis von einzelnen DNA-Sequenzen in Populationen (sog. Single Nucleotide Polymorphisms) oder von ganzen Sequenzblöcken (sog. Haplotypes (Lai et al., 2002; Gibbs et al., 2003) können nicht

einfach ignoriert werden. Zwar ist auch die Unterlassung eine Antwort auf Herausforderungen. Nur scheint es intuitiv so, dass Unterlassungsgebote weniger dramatisch wirken als Handlungsverbote, denn schließlich hat die Forschung bisher ja nur ansatzweise Anwendungen auf der klinischen oder Public Health-Ebene aufweisen können. Dabei muss allerdings beachtet werden, dass es nun einmal ein Grundprinzip echter Grundlagenforschung darstellt, dass das Ergebnis noch nicht im Vorhinein feststeht. Wenn mittel- und langfristige Prognosen erfolgreiche Entwicklungen versprechen, dann gilt es ehrlich und selbstkritisch zu fragen, ob man diese Errungenschaften auch im Falle ihres Nutzens dann noch ablehnen würde oder nicht (Kissell, 1999). So wird in dem aktuell diskutierten GenDG (Stand 15.10.2004) der Umgang mit genetischen Untersuchungen zu Zwecken wissenschaftlicher Forschung explizit geregelt (vgl. § 26-33).

Gerade weil die Forschung noch nicht anwendungsfähige Ergebnisse bereitstellt, kann die Gelegenheit genutzt werden, bereits zum jetzigen Zeitpunkt einen öffentlichen Diskurs über sachliche, soziale und zeitliche Chancen und Risiken der Gentechnik zu führen. Selten ergab sich in der neueren Technikgeschichte eine derartige Gelegenheit, technische Entwicklungen bereits so frühzeitig umfassend zu diskutieren und zu bewerten. So sehr Emotionen dabei eine Rolle spielen dürfen, so wenig dürfen sie die Debatte vorrangig prägen. Das hat zur Konsequenz, dass diese Diskussionen durch Bildung und Förderung auf unterschiedlichsten Ebenen vorbereitet werden müssen.

Man mag an der Effizienz derartiger öffentlicher Debatten zweifeln. Dass durch die verschiedenen Formen öffentlicher Debatten aber überhaupt erst einmal eine Öffentlichkeit entsteht (Frankish et al, 2002), das ist ein zivilgesellschaftlicher, Sozialkohäsion stärkender gesellschaftlicher Wert in sich.

Ob bestimmte Techniken und Verfahren verantwortet werden können, hängt im Normalfall von unterschiedlichen Bedingungen ab. Dies gilt somit auch für die Einschätzung der

möglichen Integration von Genetik in Public Health. Neben allgemeinen und spezifischen Health Technology Assessment-Kriterien sind spezielle Kriterien angewandter Ethik zu beachten (Droste & Brand, 2001; Brand, 2002b, Droste et al., 2003). Denn in der pluralistischen und funktional ausdifferenzierten Gesellschaft kann man nicht einfach davon ausgehen, dass ein allgemeiner breiter Konsens in Fragen nach Zielen und Präferenzen individueller und kollektiver Lebensführung herrscht. Weil das Zusammenleben dennoch die gemeinsame Anerkennung elementarer Werte und Regeln voraussetzt, hat sich eine Unterscheidung zwischen Rechtem und Gutem etabliert (Rawls, 1975; Forst, 1994; Mack, 2002; Gosepath, 2004).

1.4 Sozialethische und zivilgesellschaftliche Unterscheidung zwischen Rechtem und Gutem in Public Health Genetics

Normen des Rechten bringen zum Ausdruck, was sich Menschen mehr oder weniger gegenseitig schulden bzw. zugestehen müssen. Ihre Anerkennung ist daher sowohl dem Würde-Axiom (Geier & Schröder, 2003; Dabrock et al., 2004) als auch dem Stabilitätsgrundsatz einer Gesellschaft verpflichtet. Über das moralisch Gerechte hinaus kann das juristisch Rechte die zu einer Zeit gültigen Normen mit Zwang einklagen. Vorstellungen des Guten dagegen formulieren Werte und Ziele von Individuen und gesellschaftlichen Gruppen. Akzeptiert man diese in der Geschichte des liberalen, demokratischen Rechtsstaates halbwegs bewährte Grundunterscheidung, so lassen sich für die Abwägung der Chancen und Risiken von Public Health Genetics verschiedene Regeln ableiten:

- Im Konfliktfall unterschiedlicher Auffassungen gibt es einen Vorrang des Rechten vor dem Guten.
- Freiheit gilt so lange, wie sie die Freiheit des/der Anderen nicht gefährdet.
- Gebote und Verbote sind rechtfertigungspflichtig, sofern sie nicht unmittelbar einseitig freiheitsgefährdende Handlungen verhindern sollen.
- Wegen des Vorranges der negativen Freiheit besitzen Unterlassungsgebote einen Vorrang vor zum aktiven Handeln auffordernden Handlungsgeboten.
- Missbrauchseinschränkung im Einzelfall ist einem allgemeinen Verbot vorzuziehen.
- Rechtfertigungspflichtig ist seit der Neuzeit bewährter Weise nicht das rechtmäßig erworbene Eigentum, sondern die damit keineswegs ausgeschlossene Redistribution zum Zwecke der Wohlfahrtssteigerung der Gemeinschaft oder einzelner Mitglieder der Gemeinschaft.

Diese Überlegungen zum Verhältnis von Rechtem und Gutem in Public Health Genetics haben besondere Sprengkraft. Auf der einen Seite werden im Bereich privatwirtschaftlicher Unternehmungen zahlreiche nicht valide oder wenig Aussage kräftige Verfahren bzw. genetische Tests solange zugelassen oder zumindest im globalen Kontext nicht verhindert werden können, wie ihnen nicht grobe Fahrlässigkeit, unlauterer Wettbewerb oder Sittenwidrigkeit nachgewiesen werden kann. Durch entsprechende Marketingkampagnen werden Menschen beeinflusst, möglicherweise werden sie verunsichert oder ihnen wird – was noch fataler ist – falsche Sicherheit vermittelt. Solange aber diese vermeintlichen Informationen oder Heilsversprechen nicht gegen die angesprochenen rechtlichen und sittlichen Minimalbedingungen verstoßen, ist jegliche einengende Regelung des freien Marktes in der Beweislast.

Auf der anderen Seite müssen öffentlich verantwortete und empfohlene genetische Maßnahmen wie beispielsweise Suszeptibilitätstestungen sehr wohl auf ihre Performabilität, soziale Akzeptanz sowie ethische und rechtliche Richtigkeit hin befragt werden können. Insofern die Entwicklungen von Angebot und Nachfrage auf dem freien Markt ihrerseits Einfluss auf die möglicherweise überzogenen Erwartungen der Bürger an öffentlicher Gesundheitsversorgung haben werden, kommt der öffentlich geförderten Gesundheitsmündigkeit (health literacy) im Umgang mit ge-

netischen Informationen eine enorme Bedeutung zu (Sass, 2003; Schröder, 2003; Schröder, 2004). Gerade angesichts der noch unsicheren, schwer prognostizierbaren Entwicklungen besteht ein öffentlicher Bildungsauftrag von Public Health Genetics darin, die Bürger zur eigenverantwortlichen Entscheidung überhaupt erst zu befähigen, um so eine gerechtere Bedingung zur Verfolgung eigener Vorstellungen von Gutem und individueller Lebensplanung bereitzustellen (Dabrock, 2001; Dabrock, 2003). Diese Aufgabe von Public Health Genetics ist im aktuell diskutierten GenDG (Stand 15.10.2004) sogar explizit gesetzlich fixiert (vgl. § 5 GenDG). Das Thema Eigenverantwortung und Gesundheitsmündigkeit wirft in der aktuellen Debatte somit gleichermaßen politische und wissenschaftliche Fragen auf, die häufig miteinander vermengt erscheinen (Nolting et al., 2004).

Auf der Schwelle von Rechtem und Gutem in solchen, von unterschiedlichen Vorstellungen des Guten geprägten Debatten kann darüber kontrovers debattiert werden,

- ob durch Public Health Genetics das Verständnis der Gesellschaft von Solidarität, Freiheit und Gleichheit im Umgang mit Gesundheit und Krankheit verändert wird,
- ob durch die Berücksichtigung eines genetischen Risikobegriffs das Verhältnis von Solidarität und Eigenverantwortung in der Sozialpolitik neu bestimmt werden muss,
- ob wir uns von daher immer mehr zu einer Gesellschaft ungleicher Risikogruppen entwickeln und wie diese neue mögliche Ungleichheit operationalisiert werden soll.

In jedem Fall ist bei geplanten rechtlichen Regulierungen der Vorrang des Rechten vor dem Guten zu berücksichtigen. Zugleich darf nicht aus dem Auge verloren werden, dass das Rechte in ethischer Perspektive nur dann das Gerechte bleibt, wenn es den Bürgerinnen und Bürgern (und nicht nur einflussreichen Lobbygruppen) die Möglichkeit bietet, auf die jeweilige kulturelle Gestaltung des Rechten Einfluss zu nehmen. Diese Einflussnahme setzt ihrerseits die Möglichkeit der Informations-

gewinnung wie Kommunikationsbefähigung voraus.

Die Respektierung der persönlichen Freiheit findet eine wichtige Entsprechung in der vertraulichen Handhabung genetischer Informationen. Vertraulichkeit und Schutz der Privatsphäre sind zentrale Prinzipien für den Umgang mit individuell zugeordneten genetischen Informationen, die bei Public Health Genetics-Maßnahmen generiert werden. Dieser prima facie einklagbare Schutz vor Verbreitung der Informationen erhält eine besondere Bedeutung vor dem Hintergrund, dass genetische Informationen auch familiären Charakter haben und so eine gewisse Brisanz besitzen können, die in Familienkonflikten münden kann. Aber auch mögliche Interessen von Versicherungen und Arbeitgebern an genetischen Daten ihrer Versicherten oder Arbeitnehmern müssen bedacht werden. Deshalb wird international gefordert, dem Datenschutz eine besondere Rolle zukommen zu lassen (UNESCO, 1997; UNESCO, 2003). Vertraulichkeit, Schweigepflicht, Respektierung der Privatsphäre und Datenschutz sind in diesem Kontext zu beachtende Aspekte.

Sind genetische Informationen, oder allgemeiner gesagt genetisches Wissen, in diesem Kontext aber als *exceptionell* im Gegensatz zu anderen medizinischen Informationen einzuschätzen (Murray, 1997)?

1.5 Exzeptionalität versus Spezifität genetischen Wissens

Ohne Zweifel zeichnet sich genetisches Wissen durch Besonderheiten wie lange und – je nach Form – sehr genaue Voraussagekraft aus. Es ist zudem durch seine Bedeutung für reproduktive Entscheidungen von symbolischer und sozialer Brisanz. Aufgrund kurzfristiger Nutzenabwägungen von Versicherungen und Arbeitgebern, aufgrund der menschenverachtenden Praxis der Eugenik der ersten Hälfte des 20. Jahrhunderts, und auch aufgrund der kulturellen Fortwirkung eines genetischen Determinismus und Reduktionismus ist genetisches Wissen mit Diskriminierungs- und

Stigmatisierungsängsten verbunden. All das spricht für die Besonderheit genetischen Wissens. Eine *Exzeptionalität*, die einen Sonderweg im Umgang mit genetischen Daten gegenüber anderen medizinischen und gesundheitlichen Maßnahmen rechtfertigen könnte, leitet sich hieraus jedoch *nicht* ab. Lange Vorhersagbarkeit, Bedeutung für reproduktive Entscheidungen und Stigmatisierungspotenzial trifft mal mehr, mal weniger auch auf andere Maßnahmen der Gesundheitsversorgung und Lebensbedingungen zu. Allein die *Dichte* der Aspekte und die sich daraus ergebende mögliche kumulative Wirkung lässt die Charakterisierung der molekularen Medizin als einen für die Persönlichkeitsrechte der einzelnen Gesellschaftsmitglieder wie ganzer Gruppen hochsensiblen Bereich zu. Dies rechtfertigt jedoch nicht zwangsläufig eine gesetzliche Regulierung wie es mit dem aktuell diskutierten GenDG (Stand 15.10.2004) in Deutschland vorgesehen ist. So besteht auf europäischer Ebene Konsens darüber, dass es im Hinblick auf genetisches Wissen *keiner expliziten gesetzlichen Regelung* bedarf (European Commission, 2004).

Gegen die Exzeptionalitäts-These spricht aber auch die Einsicht in die komplexe Interaktion zwischen Genom, intraorganismischen Prozessen und Umwelt. Wie sollen im Umgang mit Gesundheit und Krankheit und im Umgang mit gesunden und kranken Menschen genetische von anderen Informationen scharf getrennt werden? Neben der Schwierigkeit der Abgrenzung handelt man sich eher den Vorwurf ein, Betroffene *ohne* explizite genetische Komponente beispielsweise rechtlich weniger zu schützen als solche, die eine genetische Komponente nachweisen können. Und genau *dieser* Nachweis kann *dann* entweder eine gesellschaftliche Diskriminierung und Stigmatisierung bestätigen oder aufgrund des Neides angesichts eines besseren Schutzes auch noch verstärken. Wer daher die Separierung genetischen Wissens von anderen Informationen der Gesundheitsversorgung will, verfällt selbst einem genetischen Reduktionismus, den er ja eigentlich zu bekämpfen sucht.

Statt also genetisches Wissen exzeptionell zu behandeln, sollte man es als *einen*, wenn auch hochsensiblen Faktor medizinischen Wissens, und als *einen* Baustein und *einen* Risikofaktor im so gewünschten Präventions-, Diagnose- und Therapieprozess sowohl auf der Individuumsebene als auch von öffentlichen Gesundheitsmaßnahmen auf der Public Health-Ebene begreifen.

1.6 Befähigungsgerechtigkeit als ethisches Leitkriterium

Weil sich auf die Genetik teils überzogene Hoffnungen, teils übertriebene Ängste richten, scheint die konstitutive Integration der Bildungsdimension – insbesondere auch vor dem Hintergrund von e-health und Globalisierung – eine sinnvolle Konzeption, um die ökonomisch nicht mehr aufzuhaltende Integration genetischer Maßnahmen in die Gesundheitsversorgung kritisch, aber auch konstruktiv begleiten zu können.

Genau hierin – im kompetenten Umgang mit genetischem Wissen – könnte neues Diskriminierungspotenzial liegen, was wiederum sowohl eine neue Form als auch eine neue Dimension sozialer Ungleichheit nach sich zöge (Brand, 2002a).

Die geforderte Bildungsdimension im Hinblick auf Maßnahmen von Public Health Genetics geht daher auch weit über das klassische Konzept der humangenetischen Beratung hinaus und hat komplementär hierzu ein ganz eigenständiges Aufgabenprofil.

Dem hier vertretenen Modell des Fähigkeiten-Ansatzes („Capabilities-Approach“) (Sen, 1999; Nussbaum, 1999; Pauer-Studer, 2000; Dabrock, 2001) geht es um die Inklusion der einzelnen Individuen in die Gesellschaft (Dabrock, 2005). Unter Berücksichtigung der notwendigen Bedingung des Würde-Axioms entfaltet er den nicht nur qua *Wohltätigkeit* gewährten, sondern *gerechterweise* einklagbaren Anspruch auf soziale Grundgüter (*capabilities*) nach dem Kriterium, ob mit ihrer Hilfe ein Individuum zur längerfristigen, integral-leiblichen, eigenverantwortlichen Teilnahme an interpersoneller

Kommunikation (*functioning*) befähigt wird. Seine Legitimation zieht dieses Gerechtigkeitsverständnis daraus, dass die grundlegenden Achtungs- und Menschenrechtsindikatoren ‚Würde‘ und ‚Freiheit‘ solange abstrakt-leere Konzeptionen bleiben, solange sie nicht eine auf die jeweilige Gesellschaft bezogene Befähigung zur realen und nicht nur formalen Freiheit gewähren. Weil der Capabilities-Approach diese reale Freiheit als gerechtigkeits-theoretisches Leitkriterium wählt, fällt er auch nicht in die so genannte „Normalismusfalle“ (Waldenfelds, 1998). Dies bedeutet konkret, er versucht nicht nur, dafür Sorge zu tragen, dass Defizite eines *normal competitors* in sozialer Kooperation ausgeglichen werden, sondern er fragt auch, wie die Fähigkeiten *jedes* Individuums möglichst effektiv gefördert werden können. Ziel ist im Bereich von Public Health allerdings nicht das jeweilige subjektive Wohlergehen, sondern letztlich nur die Bereitstellung tragfähiger, gesundheitsbezogener Bedingungen der Teilnahmemöglichkeit an interpersoneller Kommunikation. (Schließlich kann niemand zur Teilnahme an der Gesellschaft und dem sozialen Handeln in ihr gezwungen werden.) Soziale Gerechtigkeit gegenüber einem Behinderten muss sich entsprechend in höherer gesellschaftlicher Zuwendung als die gegenüber Nichtbehinderten ausdrücken, sofern er diese zur Ermöglichung der Teilnahme an interpersoneller Kommunikation benötigt. Gegen mögliche Missverständnisse sei betont: Geht es um Bedingungen, soziale Kommunikation aufnehmen und pflegen zu können, dann sind keineswegs – wie möglicherweise denkbar – schwerst geistig Behinderte aus diesem Kriterium ausgeschlossen. Sie haben nur andere Formen von Kommunikation! Um auf diese Vielfalt im Kommunikationsverständnis hinzuweisen, wird der hier vertretene Ansatz über das Kriterium integral-eigenverantwortlicher Lebensführung definiert.

Trifft zudem die so genannte Wilkinson-These (Wilkinson, 1996) zumindest indirekt zu, nach der in solchen Gesellschaften, die eine vergleichsweise hohe gesellschaftliche Divergenz insbesondere im Hinblick auf die Einkom-

mensverteilung aufweisen, eine größere gesundheitliche Ungleichheit zu beklagen ist als in solchen, die von weniger Divergenz gekennzeichnet sind, kann man von diesem Effekt bei der Zuteilung sozialer Ressourcen (und das heißt möglicherweise auch solcher für genetische Maßnahmen in Public Health) nicht abstrahieren. Zwar ist Freiheit das eigentliche Ziel von Ethik und demokratischem Rechtsstaat, aber durch die Wilkinson-These wird der intrinsische Wertcharakter von Gleichheit zumindest gegenüber der neueren Egalitarismus-Kritik rehabilitiert (Krebs, 2000). Diese bezweifelt, dass Gleichheit, die immer eine Relation zwischen zwei Vergleichsobjekten aufbaut, eine sozialetisch oder politisch legitime Forderung darstellt. Im Umkehrschluss hält sie nur einen menschenrechtlich begründeten *absoluten* Standard an Lebensbedingungen für einklagbar. Demgegenüber gibt die Wilkinson-These zu bedenken, dass zumindest mit Bezug zur Gesundheit die soziale Relationen berücksichtigende Chancengleichheit sehr wohl eine intrinsisch moralische Bedeutung besitzt. Nicht als moralisches Endziel wie die Freiheit, aber sehr wohl als moralisches und nicht nur außermoralisches Mittel zu diesem Ziel kann man die Gleichheit bewerten, wenn denn Gesundheit ein konditionales Gut ist und die Verteilung dieses Gutes in der Gesellschaft nicht völlig unabhängig davon ist, wie es um die gesellschaftliche Divergenz in dieser Gesellschaft bestellt ist.

Inhaltlich umfasst die freiheitsfunktionale Ausgestaltung des Capabilities-Approach auch die Problemstellung der jüngsten Debatte im Feld der sozialen Gerechtigkeit. In ihr wird debattiert, ob soziale Gerechtigkeit monozentrisch vom Prinzip der Anerkennung (Honneth) oder bifokal vom Doppelprinzip ‚Umverteilung und Anerkennung‘ (Fraser) begründet werden soll (Fraser & Honneth, 2003). Abgesehen davon, dass der recognition-Ansatz von Honneth unter einen Begriff drei sehr divergente Formen sozial bezeugter Achtung (Liebe, Recht, Leistung), die Selbstvertrauen, Selbstachtung und Selbstwertgefühl des Individuums stärken, bringen soll, unterläuft er die bewährte mo-

dernitätstypische Unterscheidung zwischen Rechtem und Gutem (Gosepath, 2004). So richtig es ist, dass jeder Mensch diese Formen der Anerkennung benötigt, so wenig kann er sie vom (generalisierten) Anderen einfordern. Da aber nur der generalisierte Andere (und nicht der konkrete Andere) derjenige ist, an den (symbolisch) gesellschaftliche Forderungen gestellt werden können, kann die reine Anerkennungstheorie bestenfalls auf die Ebene der schwachen Theorie des Guten reduziert als Begründungselement sozialer Gerechtigkeit fungieren. Zu Recht hat Nancy Fraser hervorgehoben, dass Teilhabemöglichkeit nicht nur über die soziokulturelle Verdrängungs-, sondern auch über ökonomische Verdinglichungsmechanismen gestört oder gar verhindert wird. Damit bestätigt sie die freiheitsfunktionale Gesamtintention des Capabilities-Approach. Sie kann dabei zwischen diesem Grundprinzip und die sozialen Grundgüter nochmals eine Zwischenebene einziehen, die die aggregatorische Zusammenstellung der Güterliste von Nussbaum systematisch ordnen und so aufdecken kann, durch welche Mechanismen diese Güter gefährdet werden. Diese präzisierende Differenzsensibilität kann ebenso wie das Grundprinzip der Befähigung für die sozialetischen Fragen von Public Health Genetics genutzt werden.

1.7 Vorschlag zur Priorisierung im Spannungsverhältnis zwischen Autonomie des Einzelnen und Gemeinwohl

Wenn gleichzeitig individuumsbezogene Schutzstandards, die für Public Health Genetics-Maßnahmen zutreffen müssen, und eine gerechte Verteilung gesellschaftlicher Güter, die unter Knappheitsbedingungen effizient einzusetzen sind, greifen sollen, kann es zum Konflikt zwischen Autonomierespekt und Gemeinwohl (und daraus abgeleiteter Gemeinwohlpflichtigkeit) kommen (Brand & Stöckel, 2002). Wie hoch ist etwa der Verpflichtungsgrad, an Screeningverfahren teilzunehmen, wie hoch der, seine Daten für Biobanken zur Verfügung zu stellen? Unter Beachtung der

möglichen Kollision der genannten moralischen und rechtlichen Güter von Autonomierespekt und Gemeinwohl(pflichtigkeit) lässt sich folgende Bewertungstendenz bzw. folgendes sozialetisches Stufenmodell einführen (Brand et al., 2003; Dabrock, 2004). Es trägt zudem dem allgemeinen Umstand Rechnung, dass im Allgemeinen Bewertungsfragen nicht einfach mit „Ja“ oder „Nein“ zu beantworten sind: Erfüllt eine Public Health Genetics-Maßnahme Effizienz- und Effektivitätskriterien wie Validität, Reliabilität, Spezifität und weitere Evidenzkriterien, lässt sich bei begrenztem Aufwand ein hoher individueller Nutzen im Sinne von Vermeidung einer schweren Krankheit und Förderung der individuellen Entwicklungsmöglichkeit sowie ein hoher gesellschaftlicher Nutzen im Sinne der Vermeidung hoher Kosten, die durch verzögerte Diagnosestellung, inadäquate Therapien durch Fehldiagnosen etc. auftreten würden, erzielen, und muss man zudem nicht mit einer gesellschaftlichen Stigmatisierung der Betroffenen rechnen, so besteht ein hoher sozialetischer Verpflichtungsgrad. Dieser Verpflichtungsgrad entfaltet sich nach zwei Seiten. Sofern die genannten Kriterien zutreffen, ist zum einen die öffentliche Gesundheitsversorgung zur Bereitstellung und damit gleichzeitig auch zur Sicherstellung dieser Public Health Genetics-Maßnahmen verpflichtet – nicht zuletzt auch, um einer Entsolidarisierung entgegen zu wirken. Zum anderen besteht in diesen Fällen auch seitens der betroffenen Individuen angesichts des eher geringen Schadens für sie wie ihre Familie (Eingriff in die formale Selbstbestimmung; minimale Diskriminierungstendenz), aber der hohen ökonomischen Folgen bei Nichtteilnahme eine hohe moralische Verpflichtung zur Teilnahme an der entsprechenden Maßnahme. Obwohl die Teilnahme unter den genannten Bedingungen als ein moralisch-sittlicher Imperativ zu lesen ist, bedeutet dies nicht, ihn notwendigerweise unmittelbar in einen rechtlichen Zwang zu transformieren. Angesichts der bewährten Sinnhaftigkeit einer auf negativer Freiheit und informierter Entscheidung aufbauenden Rechtskultur kann

man darüber nachdenken, auf der rechtlichen Ebene das Prinzip der Freiwilligkeit zu wahren und sich dabei dennoch nicht allein auf die standardisierte nondirektive Beratung zu beschränken. Dass hier nicht einfach ethische Ableitungen greifen, sondern die jeweilige gesellschaftliche Einstellung beachtet werden muss, hängt damit zusammen, dass moralische Fragen im sittlich-politischen Diskurs nicht einfach deduktiv zu handhaben sind, sondern mit kulturellen Standards abgeglichen werden müssen. Denn nur so kann eine Ethik über die Frage der Rechtfertigung von Normen und Werten auch deren Akzeptanz und Weitergabe in den Blick nehmen. Aus der dargestellten Bewertungstendenz ergibt sich aber auch umgekehrt: Wo die genannten Rahmenbedingungen schwächer werden, sinkt der Verpflichtungsgrad zur Teilnahme an genetischen Gesundheitsversorgungsmaßnahmen, entsprechend sollte die Beratung nondirektiver durchgeführt werden. Anders formuliert: Die Ablehnung der Teilnahme wird moralisch weniger begründungspflichtig.

Im Übrigen stellt sich die gesundheitsökonomische und damit auch gerechtigkeitspraktische Frage, ob bei Public Health Genetics-Maßnahmen überhaupt der hohe Beratungsstandard, wie er aus der medizinischen Humangenetik bekannt ist, aufrecht erhalten werden kann. Sollte dies, was wahrscheinlich ist, kaum möglich und vielleicht auch nicht notwendig sein, wird man zur Festlegung des Beratungsumfangs neben den ökonomischen Zwängen vor allem die jeweils betroffene Eingriffstiefe in die informationelle Selbstbestimmung berücksichtigen müssen.

Die vorgeschlagene Priorisierungsregel transportiert keineswegs einen in der weltanschaulich pluralen Gesellschaft inakzeptablen Gesundheitspaternalismus. Das Gegenteil trifft zu: Erst durch die Sicherstellung elementarer Bedingungen (sog. konditionaler Güter) sind verschiedene mögliche Formen des gelingenden Lebens überhaupt realisierbar. Ohne Beachtung dieser primären Grundgüter bleibt ihrerseits die Rede von der Freiheit leer und kann zu Ungunsten der Benachteiligten aus-

gelegt werden, insofern diese unter einer rein formalen Freiheitsideologie, aber fehlender Gewährung von Chancengleichheit ihre Freiheit realiter nicht ausgestalten können. Diese reale Freiheit wählt der hier als Grundnorm zuvor eingeführte Befähigungsgerechtigkeitsansatz.

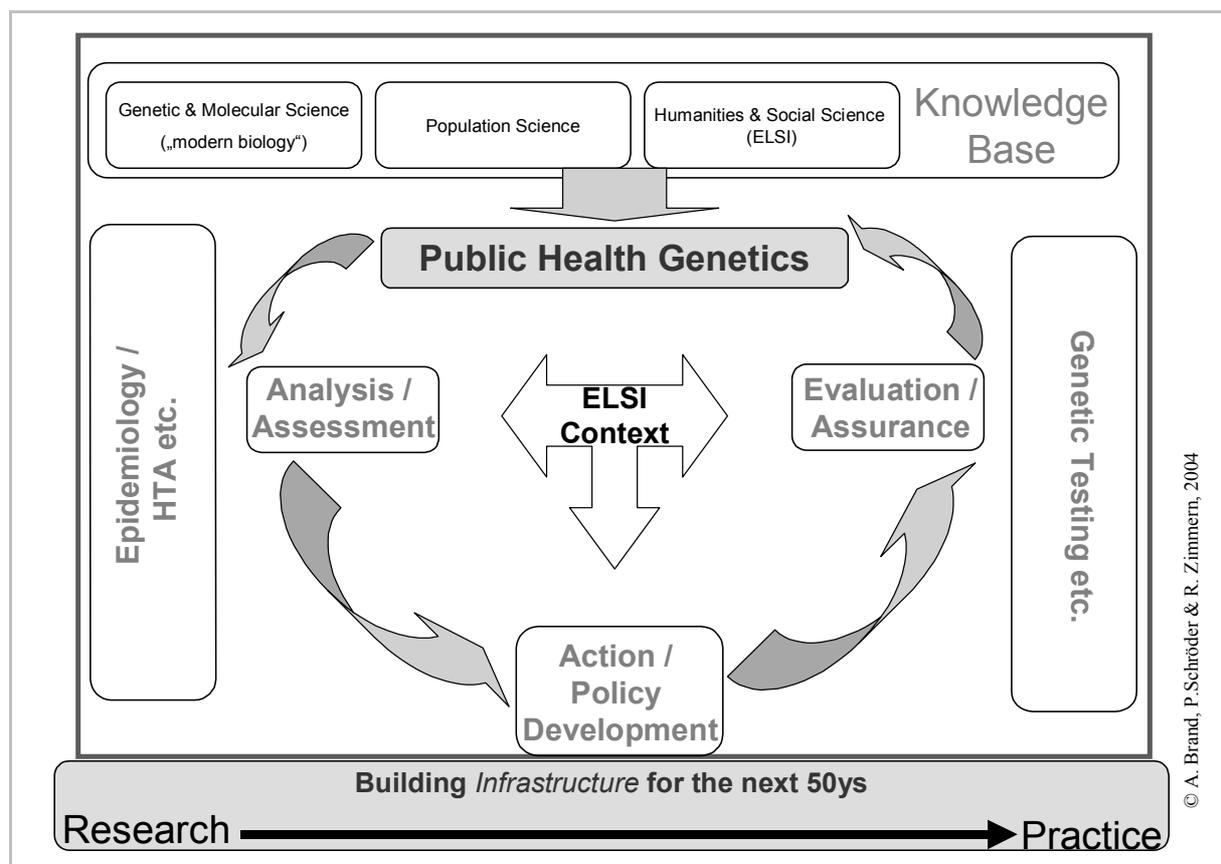
Zählt man die Verhältnisbestimmung von Gemeinwohl und Eigennutz zu dem ethischen Problemkomplex „Autonomierespekt vs. Gemeinwohl“, dann ist hierin auch die Frage nach einem direkten oder indirekten benefit-sharing einzelner Teilnehmer oder teilnehmender (Sub-)Populationen an Public Health Genetics-Maßnahmen zu thematisieren. Wenn aus Biobanken oder pharmakogenetischen Forschungen ein wissenschaftlicher oder finanzieller benefit erwächst, so könnten die Teilnehmer direkt, indirekt oder überhaupt nicht beteiligt werden. Letztere Variante müsste sich dem Vorwurf der Ausbeutung stellen, erstere sieht sich dem Verdacht ausgesetzt, über ökonomische Anreizstrukturen der bereits erwähnten biopolitischen Sozialdisziplinierung Vorschub zu leisten. Sollte diese Variante des direkten benefits für den Probanden allerdings gewollt sein, böte sich mit dem „informed contract“ (Sass, 2001; Schröder, 2004) ein Instrument, das die Verteilung der benefits im Einzelfall rechtsgültig festschreibt. Bei der mittleren Variante ist zu überlegen, wie ein möglichst effektiver und gerechter Weg jenseits von Ausbeutung und Sozialdisziplinierung zu finden ist. Als Faustregel könnte gelten: Nicht Einzelne, sondern dem öffentlichen Gesundheitswesen, dem die Einzelnen angehören, sollten wissenschaftliche und finanzielle benefits angerechnet werden. Das jeweilige Maß gehört ebenso in die politische Deliberation (unter Beachtung von echten Partizipationsrechten) wie auch deliberativ zu klären ist, ob die benefits dem Gesundheitssystem global zufließen sollen oder solchen weiteren Forschungs- oder Umsetzungsprojekten zu gute kommen, die nahe bei denen angesiedelt sind, bei denen die Erträge erzielt wurden. Während man die letztere Möglichkeit generaliter als eine problematische, weil fal-

sche Anreize setzende Strategie einzuordnen gewillt ist, wird man im speziellen bei orphan-drug-Fragen oder umwelt- oder arbeitsmedizinischen Fragestellungen nochmals diese Möglichkeit nicht prinzipiell ausschließen wollen.

1.8 Umsetzung von Public Health Genetics in Politik und Praxis

Im Wesentlichen basierend auf den drei wissenschaftlichen Disziplinen Genetik bzw. Molekulargenetik, Bevölkerungswissenschaften und Gesellschafts- bzw. Sozialwissenschaften umfasst die Umsetzung von Public Health Genetics in Politik und Praxis – entsprechend der beschriebenen allgemeinen Handlungsebenen von Public Health (IoM, 1988) – die Bereiche Analyse und Bewertung (Assess-

ment, und hier insbesondere mit Hilfe der genetischen Epidemiologie), es umfasst das Formulieren von Handlungskorridoren (Policy Development), und es umfasst den Bereich der Sicherstellung und Evaluation (Assurance), wobei es hier vorrangig um die Sicherstellung von Rahmenbedingungen, die nicht zwangsläufig gesetzlich verankert sein müssen, geht (Brand, 2002a). Damit jedoch die wissenschaftlichen Erkenntnisse der molekularen Medizin auch in der Tat verantwortungsvoll in Politik und Praxis umgesetzt werden, müssen sämtliche Interventionen nicht nur unter ethischen, rechtlichen und sozialen Aspekten (d.h. im ELSI-Kontext) betrachtet werden, sondern sie müssen gerade auch angesichts eines immer diverser werdenden Europas die verschiedenen kulturellen und religiösen Perspektiven der Bürger berücksichtigen.



Das heißt, vorrangige und konkrete Aufgaben von Public Health Genetics werden daher sein:

- Aufbau und Stärkung von Kompetenzen in Public Health Genetics durch Kommunikation, Aufklärung und Professionalisierung
- Förderung einer kooperativen Infrastruktur zwischen denen an Public Health Genetics beteiligten wissenschaftlichen Disziplinen
- Aufbau von genetischer Epidemiologie zur Interpretation von Umwelt-Genetik-Interaktionen sowie Implementation systematischer Bewertungsmethoden wie Health Technology Assessment (Brand, 2002a)
- Zeitnahes Monitoring der Relevanz der molekularen Medizin für Politik und Praxis von Public Health

Obwohl derzeit der Einfluss der molekularen Medizin auf die Gesundheitsversorgung noch relativ gering ist, zeichnen sich bereits zum jetzigen Zeitpunkt erhebliche Veränderungen innerhalb der verschiedenen Ansätze von Prävention, Diagnostik und Therapie ab. Es besteht die Chance, in den kommenden 5 bis 10 Jahren nicht nur in Deutschland, sondern auch europaweit und global – so wie es Gro Harlem Brundtland und Craig Venter gefordert haben – die Infrastrukturen dafür zu schaffen, dass die Errungenschaften der molekularen Medizin effektiv und effizient in Maßnahmen übersetzt werden, die die Gesundheit der Gesamtbevölkerung weltweit verbessern (Thorsteinsdottir et al., 2003).

2. Sicherstellung von präziseren, frühzeitigeren und nebenwirkungsärmeren Präventionsmaßnahmen im öffentlichen Gesundheitswesen in Deutschland durch Public Health Genetics

Will man die derzeitig durchgeführten Präventionsmaßnahmen im Öffentlichen Gesundheitswesen in Deutschland im Hinblick auf die Integration genetischen Wissens analysieren, so muss man zunächst die verschiedenen Aufgaben und Kompetenzen von Bundes-, Länder- und kommunaler Ebene berücksichtigen.

Auf der Bundesebene werden entsprechende Gesetze vorbereitet (s. aktuellen Diskussionsentwurf des Gendiagnostikgesetzes – GenDG vom 15. 10.2004) und dann in das Parlament eingebracht. Die Ausführung der Gesetze und Verordnungen des Bundes sowie die Verabschiedung eigener Gesetze erfolgen auf Länderebene. Und auf der kommunalen Ebene sind es insbesondere die Gesundheitsämter und freien Träger, die öffentlich-rechtliches Handeln in den Feldern Gesundheitsschutz bzw. Gesundheitsförderung und Prävention repräsentieren.

So muss es auf der Bundesebene vor allem darum gehen, Infrastrukturen aufzubauen, um Erkenntnisse der Prävention für das Gemeinwohl nutzbar zu machen. Ein Beispiel hierfür ist die bereits erfolgte Implementierung und Anwendung der Methode Health Technology Assessment. Ein weiteres Beispiel ist das Sicherstellen von Rahmenbedingungen für bundesweite Maßnahmen (z.B. im Arzneimittelbereich oder im Bereich des Infektionsschutzes). Auf der Länderebene ist beispielsweise der Aufbau von flächendeckenden und bevölkerungsbezogenen Dokumentationen im Sinne von „Krankheitsregistern“ (wie z.B. Fehlbildungsregistern, Krebsregistern) ein geeig-

netes Instrumentarium, um das Ausmaß und die Sinnhaftigkeit von Interventionen wie etwa Präventionsmaßnahmen zu prüfen und dabei auch regionale Besonderheiten und Differenzen aufzudecken. Auf der kommunalen Ebene geht es vorrangig um Aufklärung und Edukation. So muss Prävention vermehrt öffentlich thematisiert und diskutiert werden. Das bedeutet für das Öffentliche Gesundheitswesen zunächst, dass es die Bevölkerung adäquat informieren muss. Doch die Diskussion in diesem Bereich darf nicht auf der Expertenebene stehen bleiben, sondern sie muss als gesamtgesellschaftlicher Diskurs in die Bevölkerung hinein getragen werden und sie mit einbeziehen. Dieses entspricht auch dem sozialethischen Kriterium der Befähigungsgerechtigkeit oder gesundheitspolitischen Ansätzen wie Bürgerorientierung, Gesundheitsmündigkeit und „Empowerment“ der Bürger.

Anhand von zwei Beispielen, die gleichzeitig auch paradigmatisch für die jeweiligen Kompetenzen und Verantwortlichkeiten der Bundes- und Länderebene sind, soll im Folgenden hinterfragt werden, ob wir im Bereich der Öffentlichen Gesundheit (Public Health) im Hinblick auf die Integration genetischen Wissens (Public Health Genetics) derzeit „die richtigen Präventionsmaßnahmen richtig machen“? Diese Frage umfasst gleichermaßen die Beurteilung von Evidenz wie auch des Qualitätsmanagements. Es impliziert zudem die Forderung nach präziseren, frühzeitigeren, wirksameren und nebenwirkungsärmeren Präventionsmaßnahmen.

2.1 Sicherstellung einer Folsäureprophylaxe als Aufgabe des Bundes

Das wasserlösliche Vitamin Folsäure kommt in tierischen und pflanzlichen Lebensmitteln vor. Folate und ihre Derivate sind Coenzyme und damit ein wichtiger und notwendiger Baustein für zahlreiche Stoffwechselfvorgänge. So sind sie beispielsweise essentiell für die DNA- und RNA-Synthese sowie für die Zellteilung und Zellneubildung (Kirke et al., 1993; Bässler et al., 2002).

Ferner wird bei unzureichender Versorgung mit Folat und/oder den Vitaminen B₆ und B₁₂ der Homocysteinstoffwechsel behindert, so dass es zu einem Anstieg der Homocystein-Konzentration im Blut kommen kann. Das heißt, Folat- und Homocysteinstoffwechsel sind sehr eng miteinander verbunden, und die Homocysteinkonzentration im Blut kann als Indikator für die Güte der Folatversorgung herangezogen werden. Es gilt: je höher die Konzentration an Homocystein im Blut, desto schlechter die Versorgung mit Folaten. Darüber hinaus werden in Zusammenhang mit erhöhten Homocysteinspiegeln genetische Ursachen diskutiert. Während stark erhöhte Homocysteinspiegel die Folge eines Defektes der Cystathionin-beta-Synthase sind, treten leicht erhöhte Homocysteinspiegel bei Personen auf, die homozygot für die thermolabile Variante des Enzyms Methylentetrahydrofolatreduktase (MTH-FR) sind. Diese Variante tritt weltweit bei ca. 10% der Bevölkerung auf, wohingegen ca. 40% der Bevölkerung heterozygote Merkmalsträger sind und somit normale Homocysteinspiegel aufweisen. Dies ist für gezielte präventivmedizinische Maßnahmen von großer Bedeutung.

Verschiedenste nationale und internationale Studien haben gezeigt, dass die Versorgung der Bevölkerung mit Folaten unzureichend ist (DGE, 1999; DGE, 2000). So erreicht der Großteil der Bevölkerung mit der üblichen Ernährungsweise nicht die zur Gesundheitsprävention empfohlene Zufuhr von Folsäure. Was sind die gesundheitlichen Konsequenzen einer derartigen bevölkerungsweiten Unterversorgung mit Folsäure?

Seit über 40 Jahren erforscht (Hibbard, 1965) und bestens bekannt ist die Bedeutung von Folsäure für angeborene Fehlbildungen bzw. für die *Schwangerschaft*. In einer Vielzahl randomisierter kontrollierter Studien (Li et al., 1995; Shaw et al., 1995; Czeizel, 1996) konnte nachgewiesen werden, dass perikonzeptionelle Vitamingaben (d.h. neben der Gabe von Vitamin B₆ und B₁₂ insbesondere die Gabe von Folsäure vor Eintreten der Schwangerschaft) sowohl zu einer Erhöhung der Fertilitätsrate als auch zu einer signifikanten Reduktion angeborener Fehlbildungen um insgesamt bis zu 17% führen. Die größte Reduktion (um 35–75%) konnte wiederum bei den Neuralrohrdefekten (sog. „offener Rücken“) erreicht werden (Milunsky, 1989; Rieder, 1994; Tönz et al., 1996). Der Mechanismus für diesen großen Effekt ist noch nicht ausreichend geklärt. Es verdichten sich jedoch die Hinweise dafür, dass das Homocystein hierbei eine entscheidende Rolle spielt. Dafür spricht auch die Tatsache, dass der Genpolymorphismus C 677 T der Methylentetrahydrofolatreduktase (MTH-FR) mit erhöhten Homocysteinspiegeln im Blut korreliert (Bässler et al., 2002). Dieser Genpolymorphismus ist in der Normalbevölkerung mit 10% bereits weit verbreitet, bei Müttern von Kindern mit Neuralrohrdefekten konnte er aber noch weitaus häufiger nachgewiesen werden (Tönz, 2002).

Für Frauen im gebärfähigen Alter ergeben sich somit drei Ansätze zur primären Prävention angeborener Fehlbildungen (Hort & Brand, 1997):

1. eine tägliche folatreiche Ernährung
2. die Supplementierung (d.h. die zusätzliche Gabe) von Folaten oder
3. die Anreicherung von Grundnahrungsmitteln mit Folsäure.

Bei diesen Ansätzen ergeben sich jedoch eine Reihe praktischer Probleme: Zunächst variiert der Gehalt an Folaten in der Nahrung selbst stark und deckt den Bedarf nicht mehr ausreichend (DGE, 2000). Zudem interferieren verschiedenste Ernährungsgewohnheiten, bestimmte Arzneimittel, gastrointestinale Erkrankungen, Alkohol und Zigarettenrauchen

mit dem Folatstoffwechsel (Bässler et al., 2002). Zum Teil sind dies sogar Folsäureantagonisten, so dass die für Schwangere empfohlene tägliche Folsäurezufuhr in Deutschland nur bei weniger als 10% der Frauen überhaupt erreicht wird. In Großbritannien konnte beispielsweise auch gezeigt werden, dass nur 2,4% aller Schwangeren vor Konzeption ihre Zufuhr an Folaten mit der Nahrung erhöhten, obwohl dort hinsichtlich der Folsäureprophylaxe bei Frauen mit Kinderwunsch schon vor längerer Zeit eine nationale Empfehlung ausgesprochen worden war (Czeizel, 1995). Ein weiterer wesentlicher Aspekt ist, dass 40–50% aller Schwangerschaften in industrialisierten Ländern ungeplant sind und nur 20% der Frauen in den ersten vier Schwangerschaftswochen einen Arzt aufsuchen. Hierdurch hat die ärztliche Verordnung der Folsäurepräparate zum Zeitpunkt einer längst eingetretenen Schwangerschaft für die Prävention angeborener Fehlbildungen nur noch einen sehr begrenzten Erfolg.

Doch Folsäure ist nicht nur für die Schwangerschaft von Bedeutung. Sie hat auch großen Einfluss auf *Herz-Kreislauf-Erkrankungen*. Bereits eine Metaanalyse aus dem Jahr 1995 (Boushey et al., 1995) und weitere große prospektive Studien konnten zwischenzeitlich zeigen, dass für mindestens 10% aller atherosklerotischen Erkrankungen in der Allgemeinbevölkerung allein erhöhte Homocysteinkonzentrationen im Blut verantwortlich sind. So führte in einer prospektiven Studie an 10.000 Teilnehmern aus den USA (Bazzano et al., 2002) bereits eine tägliche Zufuhr von 0,3 mg Folat zu einer signifikanten Senkung erhöhter Homocysteinspiegel bei einer gleichzeitigen Reduktion des Schlaganfallrisikos um 20% sowie des Herzinfarkttrisikos um mindestens 13%. 1995 berechnete man für die USA, dass durch Folsäuregaben bis zu 50.000 Todesfälle bei Personen über 45 Jahren infolge von Herz-Kreislauf-Erkrankungen vermieden werden können (Boushey et al., 1995). Für Deutschland wird die entsprechende Anzahl auf bis zu 15.000 geschätzt (Brönstrup & Pietrzik, 1996).

Eine weitere und dritte Bedeutung der Folsäure liegt darin, dass sie durch ihre DNA-Methylierungseigenschaft in der Lage ist, DNA-Strangbrüche zu reparieren und somit vor *Krebserkrankungen* zu schützen (Choi & Mason, 2002). Dieser protektive Effekt konnte bereits für kolorektale Karzinome, Brustkrebs und Prostatakarzinome nachgewiesen werden (Eichholzer et al., 2001). Auch wurde beobachtet, dass eine niedrige Folataufnahme dann ein großes Risiko darstellt und zum Tragen kommt, wenn gleichzeitig Alkohol konsumiert oder geraucht wird (Zhang et al., 1999). Somit scheint innerhalb der Kanzerogenese Folat ein notwendiger, aber kein hinreichender Risikofaktor zu sein.

Und eine vierte und letzte mögliche Bedeutung der Folsäure liegt in der Prävention sowohl für *kognitive Beeinträchtigungen im Alter* wie die Altersdemenz (Ssehadi et al., 2002), als auch für *depressive Störungen* (Alpert & Fava, 1997; Fava et al., 1997). Auch wenn Interventionsstudien noch fehlen, so weisen aber schon jetzt epidemiologische Studien auf Zusammenhänge zwischen der Folatversorgung und kognitiven Erkrankungen hin.

Welche Präventionsstrategien sind insbesondere aufgrund der Integration genetischen Wissens sinnvoll? Welche „*evidence-based public health policies*“ sollten entwickelt bzw. welche gesundheitspolitischen Umsetzungsstrategien sollten implementiert werden? Betrachtet man den so genannten „policy-making process“ (Walt, 1994), der für die Entwicklung von gesundheitspolitischen Umsetzungsstrategien von Bedeutung ist, so muss man nüchtern feststellen, dass eigentlich sämtliche Schritte im „policy-making process“ längst erfüllt sind: Es besteht ausreichend Evidenz für das Problem, und es wird als substantiell angesehen (issue definition). Die Zielsetzung einer Präventionsmaßnahme ist nicht nur klar erkennbar, es stehen sogar mehrere gezielte Präventionsmaßnahmen zur Verfügung wie erhöhte tägliche Zufuhr durch Nahrungsmittel, die Supplementierung und die Anreicherung von Grundnahrungsmitteln mit Folsäure (setting objectives). Gerade im Hinblick auf eine Dis-

krepanz zwischen optimaler Umsetzungsstrategie und Praktikabilität ist es zudem möglich, die Auswirkungen der potentiell möglichen Umsetzungsstrategien abzuwägen und dabei Prioritäten zu setzen (priority setting). Sollte Zielgruppe z.B. die Gesamtpopulation sein oder nur eine spezifische Gruppe innerhalb der Gesamtpopulation? Sollte für die Umsetzung der Strategie z.B. eine staatliche Institution verantwortlich sein oder eher das eigenverantwortlich handelnde Individuum? Oder können nicht auch alternative Strategien Berücksichtigung finden (defining options und options appraisal) und nebeneinander implementiert werden (implementation)?

Nachdem Irland bereits 1981 Grundnahrungsmittel mit Folsäure anreichte und somit als erstes Land eine signifikante Reduktion von Neuralrohrdefekten nachweisen konnte, wurden zehn Jahre später in Staaten mit ebenfalls hohem Neuralrohrdefektrisiko Empfehlungen zu einer Folsäuresupplementierung im perikonzeptionellen Zeitraum bzw. zu einer Nahrungsmittelanreicherung mit Folsäure ausgesprochen: so 1991 in den USA durch die Centers for Disease Control, 1992 in Großbritannien durch das UK Department of Health, 1992 in den Niederlanden durch das Netherlands Food and Nutrition Council und 1993 durch den wissenschaftlichen Lebensmittelausschuss der EU (The Scientific Committee for Food).

In Australien wurden 1995 nach zunächst kontroversen Diskussionen die Empfehlungen des National Health and Medical Research Council von der National Food Authority aufgegriffen. Noch im gleichen Jahr wurde die freiwillige Nahrungsmittelanreicherung mit bis zu 50% des täglichen Bedarfs an Folsäure in die Richtlinien für Nahrungsmittel aufgenommen. Drei Jahre später wurden diese Empfehlungen evaluiert und es wurde beschlossen, die freiwillige Nahrungsmittelanreicherung durch eine Zwangsfortifikation von Nahrungsmitteln zu ersetzen. In den USA entschied sich Anfang 1996 das US Department of Health and Human Services und die Food and Drug Administration (FDA) ebenfalls zur Anrei-

cherung von Getreideprodukten mit Folsäure.

Im Gegensatz zu diesen Ländern hat Deutschland bislang keine nationale gesundheitspolitische Strategie formuliert. Nicht nur, um zu gewährleisten, dass in Deutschland alle Frauen im gebärfähigen Alter gleichermaßen von den Erkenntnissen und Erfahrungen der anderen Länder profitieren, sollte erwogen werden, die Nahrung mit Folaten anzureichern. Eine Supplementierung greift hier zu kurz. Insbesondere auch angesichts der Tatsache, dass in Deutschland die Mehrheit der Bevölkerung den Empfehlungen der Ernährungskampagne „Fünf am Tag“ (fünf mal am Tag frisches Gemüse oder Obst) nicht nachkommt und zudem Verluste des Folatgehaltes in Lebensmitteln durch die Zubereitung und Lagerung zwischen 30 und 90% betragen (Bässler et al., 2002), ist es notwendig, dieser Unterversorgung an Folaten in der Normalbevölkerung mit einer Anreicherung in Grundnahrungsmitteln systematisch und nicht nur punktuell entgegenzuwirken. Denn nach Angaben des deutschen Ernährungsberichts 2000 (DGE, 2000) beträgt die mittlere tägliche Folatzufuhr in der Bevölkerung nur 58%, d.h. die Hälfte des empfohlenen Wertes. Hinzu kommen die beschriebenen genetischen Ursachen, d.h. der weit verbreitete Genpolymorphismus C 677 T der Methylentetrahydrofolatreduktase (MTHFR) bei ca. 10% der Bevölkerung. All dies führt wiederum zu einer Erhöhung des Homocysteinspiegels in der Normalbevölkerung mit den beschriebenen gesundheitlichen Auswirkungen. Insbesondere auch aus diesem Grund der Unterversorgung der Gesamtbevölkerung reichern mittlerweile weitere Länder wie Kanada (Ontario) (Ray et al., 2002), die romanische Schweiz (Baerlocher et al., 2002), Ungarn oder Chile (Hirsch et al., 2002) Grundnahrungsmittel mit Folsäure an, wodurch in diesen Ländern beispielsweise zeitnah die Sterblichkeit an Herzinfarkten und Schlaganfällen signifikant gesenkt werden konnte.

Angesichts der eindeutigen Effektivität und Effizienz auf Bevölkerungsebene, vernachläss-

sigbarer Nebenwirkungen und der leichten Durchführbarkeit der Intervention sollte die Implementierung einer derartigen nationalen gesundheitspolitischen Strategie auch für Deutschland zum jetzigen Zeitpunkt ernsthaft diskutiert werden (z.B. 0,1 mg Folsäure pro 100g Brot bzw. pro 1 g Salz). So ist endlich und ganz aktuell dieses Thema Gegenstand einer Risikoabschätzung durch das Institut für Risikobewertung (BfR).

Die Folsäureprophylaxe ist eines der wenigen Beispiele für eine Präventionsmaßnahme bzw. Aufgabe von Public Health Genetics, die eindeutig in die Verantwortlichkeit des Staates und in den Aufgabenbereich des Bundes fällt.

Sie nutzt (fast) jedem Bürger, ist effizient und nebenwirkungsarm. Momentan wird in Deutschland jedoch weder die „richtige“ Präventionsmaßnahme in diesem Bereich auf Bundesebene durchgeführt, noch gibt es bislang irgendeine nationale Strategie. Es bedarf in diesem Zusammenhang keines weiteren Assessments oder eines HTA für Deutschland. Vielmehr muss dringend untersucht werden (Policy Development und Assurance), worin die deutschspezifischen Barrieren der Umsetzung liegen. Es ist zu vermuten, dass hier sowohl kulturelle Gründe (Stichwort Zwangsfortifikation) als auch rechtliche Gründe (Stichwort Arzneimittel versus Nahrungsergänzungsmittel) zu finden sind.

2.2 Sicherstellung des Neugeborenen-Screenings als Aufgabe der Länder

In Deutschland wurde der sog. Guthrie-Test, ein bakteriologischer Hemmtest, vor knapp 30 Jahren als Neugeborenen-Screening zum frühzeitigen Erkennen behandlungsbedürftiger angeborener Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien flächendeckend eingeführt (Brand et al., 2003). Er ist als Früherkennungsmaßnahme im Sinne des § 26 Sozialgesetzbuch V gesetzlich verankert und wurde bislang überwiegend durch den öffentlichen Gesundheitsdienst auf Landesebene durchgeführt. Das hatte zur Folge, dass in Deutschland ca. 98% aller Neugeborenen auf diese Störungen hin

getestet werden. Der Umfang der Screeninguntersuchungen in Deutschland richtet sich bislang nach international gültigen Screeningkriterien (Wilson & Jungner, 1968) sowie nach den Empfehlungen der Arbeitsgemeinschaften für pädiatrische Stoffwechselstörungen und Endokrinologie der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde und Jugendmedizin. Für alle Neugeborenen empfohlen und von allen Bundesländern durchgeführt wird derzeit die Früherkennung der Phenylketonurie (PKU), Galaktosämie (GAL) und Hypothyreose (TSH). Für alle Neugeborenen empfohlen, aber bislang nur von einigen Screeninglaboratorien und auch nur von einzelnen Bundesländern durchgeführt wird die Früherkennung des Bionitidasemangels und des Adrenogenitalen Syndroms (AGS). Als optimal gilt derzeit ein Zeitpunkt der Blutentnahme nach der 36. Lebensstunde bzw. mindestens 24 Stunden nach Zufuhr der ersten eiweißhaltigen Nahrung. Bei ambulanten Entbindungen oder Entlassung aus der Geburtsklinik innerhalb der ersten 24 Lebensstunden wird in jedem Fall die TSH-Bestimmung durchgeführt, da die Hypothyreose bereits zu diesem Zeitpunkt zuverlässig erkannt werden kann. Problematisch zu diesem Zeitpunkt ist jedoch aufgrund des gehäufteten Auftretens falsch negativer Befunde das Screenen auf GAL und PKU. Es wird deshalb ein zusätzliches Zweitscreening auf GAL und PKU anlässlich der Vorsorgeuntersuchung U2 empfohlen. Mit Hilfe des Guthrie-Tests konnte der Schweregrad der untersuchten Erkrankungen in Deutschland durch frühzeitige Diagnosestellung und zielgerichtete rechtzeitige Behandlung erheblich reduziert und somit vielen Neugeborenen eine fast normale Lebensperspektive ermöglicht werden.

Dennoch erscheint folgende Bewertungstendenz bzw. folgendes sozialetisches Stufenmodell angemessen:

1. Erfüllt ein Screeningverfahren die Kriterien der Validität und Reliabilität,
2. lässt sich bei begrenztem Aufwand ein hoher individueller Nutzen im Sinne von Vermeidung einer schweren Krankheit und Förderung der individuellen Entwicklungs-

möglichkeit sowie ein hoher gesellschaftlicher Nutzen im Sinne von Vermeidung hoher Kosten, die durch verzögerte Diagnosestellung, inadäquate Therapien durch Fehldiagnosen etc. auftreten würden, erzielen, und

3. muss man zudem nicht mit einer gesellschaftlichen Stigmatisierung der Betroffenen rechnen,

so besteht ein hoher sozialetischer Verpflichtungsgrad. Dieser Verpflichtungsgrad entfaltet sich nach zwei Seiten. Sofern die genannten Kriterien zutreffen, ist zum einen die öffentliche Gesundheitsversorgung zur Bereitstellung und damit gleichzeitig auch zur Sicherstellung des Neugeborenen-Screenings verpflichtet – nicht zuletzt auch, um einer Entsolidarisierung entgegen zu wirken. Zum anderen besteht in diesen Fällen auch seitens der Eltern angesichts des eher geringen Schadens für die Familie (Eingriff in die formale Selbstbestimmung; minimale Diskriminierungstendenzen), aber der hohen ökonomischen Folgen bei Nichtteilnahme eine hohe moralische Verpflichtung zur Teilnahme am Neugeborenen-Screening. Obwohl die Teilnahme unter den genannten Bedingungen als ein moralisch-sittlicher Imperativ zu lesen ist, bedeutet dies nicht, ihn notwendigerweise unmittelbar in einen rechtlichen Zwang zu transformieren. Angesichts der bewährten Sinnhaftigkeit einer auf negativer Freiheit und informed consent aufbauenden Rechtskultur kann man darüber nachdenken, auf der rechtlichen Ebene das Prinzip der Freiwilligkeit zu wahren und sich dabei dennoch nicht allein auf die standardisierte nondirektive Beratung zu beschränken. Dass hier nicht einfach ethische Ableitungen greifen, sondern die jeweilige gesellschaftliche Einstellung beachtet werden muss, hängt damit zusammen, dass moralische Fragen im sittlich-politischen Diskurs nicht einfach deduktiv zu handhaben sind, sondern mit kulturellen Standards abgeglichen werden müssen. Denn nur so kann die neben der moraltheoretischen Geltung ebenso wichtige Akzeptanz und Reproduzierbarkeit sittlicher Urteile gewahrt werden. Aus dem so als Meta-

regel zu Interpretierenden ist umgekehrt aber genauso eindeutig zu schließen: Wo die genannten Rahmenbedingungen schwächer werden, sinkt der Verpflichtungsgrad zum Neugeborenen-Screening, entsprechend sollte die Beratung nondirektiver durchgeführt werden. Umgekehrt formuliert: Die Ablehnung der Teilnahme wird moralisch weniger begründungspflichtig.

Gegen das hier unter den genannten maximalen Rahmenbedingungen vertretene, nicht einfach nondirektive Beratungsmodell kann der Vorwurf erhoben werden, es transportiere einen in der weltanschaulich pluralen Gesellschaft inakzeptablen Gesundheitspaternalismus. Doch das Gegenteil trifft zu: Erst durch die Sicherstellung elementarer Bedingungen (sog. konditionaler Güter) sind *verschiedene* mögliche Formen des gelingenden Lebens überhaupt realisierbar (Dabrock, 2003). Ohne Beachtung dieser primären Grundgüter bleibt ihrerseits die Rede von der Freiheit leer und kann zu Ungunsten der Benachteiligten ausgelegt werden, insofern diese unter einer rein formalen Freiheitsideologie, aber fehlender Gewährung von Chancengleichheit ihre Freiheit realiter nicht ausgestalten können.

Diese reale Freiheit wählt der Capabilities-Approach als gerechtigkeits-theoretisches Leitkriterium. Er versucht nicht nur sicherzustellen, dass Defizite sozialkompensatorisch ausgeglichen werden, sondern er fragt auch, wie die Fähigkeiten jedes Individuums (auch des nach gesellschaftlicher Konstruktion als behindert geltenden) möglichst effektiv gefördert werden können. Allerdings steht hier nicht das subjektive Wohlergehen im Vordergrund, sondern Ziel ist die Bereitstellung tragfähiger Bedingungen zum Zweck der Teilnahmemöglichkeit an interpersoneller Kommunikation. Es geht also um die Befähigung zu einer längerfristig integral-eigenverantwortlichen Lebensführung unter den gegebenen leiblichen und altersspezifischen Möglichkeiten (Dabrock, 2001).

Eine Vielzahl angeborener Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien, die mit dem bisherigen herkömmlichen Neugeborenen-Scre-

ning nicht erfasst werden, aber heutzutage prinzipiell behandelbar sind, werden derzeit zu spät und mit einem unnötigen diagnostischen Aufwand unter Verursachung beträchtlicher finanzieller Kosten im sowohl ambulanten als auch stationären Bereich erkannt. So werden einige der betroffenen Kinder erstmals durch die Manifestation einer klinischen Symptomatik auffällig. Diese kann sich in einer krisenhaften Stoffwechsellentgleisung äußern, die nicht selten zum Tod oder einer irreversiblen Schädigung führt. In anderen Fällen wird die Diagnose gestellt, wenn die Kinder durch Entwicklungsverzögerung oder eine isolierte Organmanifestation subakut auffällig werden. Bei einer schwer schätzbaren Anzahl von Patienten wird die Diagnose zeit- lebens nicht erkannt, da die Krankheitsbilder angeborener Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien zu wenig bekannt sind, falsch beurteilt werden oder eine inadäquate Diagnostik initiiert wird. Darüber hinaus haben vermehrte antibiotische Therapien insbesondere in den perinatalogischen Zentren und die zeitliche Vorverlagerung des Tests durch die Verkürzung der Krankenhausverweildauer nach unkomplizierter Geburt im Rahmen der Einführung von Fallpauschalen zu zunehmenden Ungenauigkeiten des Guthrie-Tests geführt. Eine weitere Problematik besteht zudem im Probensplitting: das Hypothyreose-Screening wird von der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) finanziert, alle übrigen Screeningparameter durch allgemeine Steuergelder. Hierdurch ist keine Zusammenführung der Screeningergebnisse möglich.

Aus all dem wird deutlich, dass die derzeitige Zuspitzung der Problematik neue Strategien wie etwa den Einsatz neuer Technologien erforderlich macht.

Als Methodik der Zukunft für das Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien gilt die Tandem-Massenspektrometrie (Tandem-MS). Mit dieser voll automatisierten Technik können aus einer Trockenblutprobe bereits am ersten Lebenstag bis zu 34 unterschiedliche angeborene Stoffwechselstörungen gleichzeitig und

vermutlich auch effizienter analysiert werden. Das Screening auf Hypothyreose und Galaktosämie muss hingegen mit den herkömmlichen Methoden fortgeführt werden. Es entwickelt sich zur Zeit ein Markt für das Neugeborenen-Screening mit entsprechendem Wettbewerb unter den privaten Anbietern. Hierbei wird nicht zuletzt auch entscheidend sein, wie viele Analysen zu welchem Preis angeboten und nachgefragt werden, – und dies auch unabhängig von der teilweisen Kostenübernahme durch die GKV. Private Laboratorien versuchen bereits, durch Preisunterbietung große Marktanteile zu gewinnen ohne Rücksicht auf regionale Kooperationsstrukturen zwischen Screening- und Behandlungszentren. Hierdurch wird sowohl eine sinnvolle Steuerung des Angebotsspektrums angeborener Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien als auch eine Evaluation der Effektivität und Effizienz des Neugeborenen-Screenings nahezu unmöglich. Fehlende Qualitätsstandards im bisherigen System, die insbesondere auch den Aufbau eines Tracking-Systems zur Nachverfolgung positiver Screeningergebnisse umfassen, haben mittlerweile dazu geführt, dass vermehrt Screeningversager (d.h. falsch negative Fälle, die zu spät erkannt werden) aufgetreten sind.

Folglich wird es daher um so wichtiger, basierend auf den Empfehlungen der medizinischen Fachgesellschaften, umfassend zu evaluieren, unter welchen Rahmenbedingungen, nach welchen Kriterien und für welche ausgewählten Störungen der zum jetzigen Zeitpunkt technisch möglich zu testenden 34 Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien ein Screening sinnvoller Weise überhaupt angeboten und durchgeführt werden sollte. So sollte beispielsweise eine Erweiterung des gegenwärtigen Neugeborenen-Screenings sich nur auf definierte behandelbare Erkrankungen beziehen, die mit dieser Technik valide und effizient erfasst werden können (Seymour et al., 1997; Pollitt et al., 1997). Ferner müssen bestimmte Rahmenbedingungen eingehalten werden wie das Vorhandensein einer etablierten Nachsorgestruktur, ein definierter Blut-

entnahmezeitraum, die Information und die Einwilligung der Eltern bzw. Beteiligten, eine vollständige und valide Dokumentation und Verfügbarkeit der Daten sowie ein „good laboratory practice“.

Auf Bundesebene hat sich zwischenzeitlich der Arbeitsausschuss „Prävention“ des gemeinsamen Bundesausschusses mit der Frage der Aufnahme einer Erweiterung des Neugeborenen-Screenings mittels Tandem-MS in den Leistungskatalog der GKV beschäftigt und sich hierfür entschieden.

Rückblickend ist bei der Frage der Implementierung eines erweiterten Neugeborenen-Screenings mittels Tandem-MS in Deutschland kein HTA veranlasst worden, obwohl beispielsweise das Landesinstitut für den Öffentlichen Gesundheitsdienst NRW (lögD) bereits 1996 darauf hingewiesen hatte und auch von verschiedensten anderen Seiten dieser Bedarf gesehen wurde. Zudem sind sozialrechtliche Fragestellungen bislang, wenn überhaupt, nur am Rande diskutiert worden. Auch knapp 30 Jahre nach Einführung des Guthrie-Tests ist das Neugeborenen-Screening in Deutschland in den verschiedenen Bundesländern immer noch uneinheitlich organisiert. So variieren die Sicherstellung einer hohen Erfassungsquote sowie eine schnelle Information der betroffenen Eltern bei positivem Testbefund. Diese organisatorischen Rahmenbedingungen erschweren beispielsweise eine bundesweite Zusammenführung und Analyse der Daten zum Zwecke eines verbesserten Qualitätsmanagements. Dieser Aspekt wird beispielsweise im aktuell diskutierten GenDG (Stand 15.10.2004) unter dem Paragraphen zur Qualitätssicherung genetischer Analysen (vgl. § 6) nicht aufgegriffen.

Nur ansatzweise diskutiert wird bislang im Zusammenhang mit dem Neugeborenen-Screening, ob durch die derzeitige Entwicklung in Deutschland eine Biodatenbank, die die Daten nahezu aller Neugeborenen enthält, und die momentan – unabhängig von der GKV-Finanzierung – von der öffentlichen bzw. staatlichen Hand in private Hände „rutscht“, sowie welches Missbrauchspotenzial hierdurch

entstehen könnte (Brand et al., 2003). Es ist denkbar, dass einige wenige private Großlaboratorien durch die Testkarten, die zur Blutprobengewinnung benutzt werden, die DNA und damit Erbsubstanz ganzer Bevölkerungsgruppen erhalten und u.a. zu Kommerzialisierungszwecken nutzen könnten (siehe Beispiel Island (Annas, 2000)). Hier stellt sich konkret die Frage, ob angesichts dieser Entwicklung das Argument der ärztlichen Schweigepflicht, das auch für Privatlaboratorien gilt, ausreicht, um das Missbrauchspotenzial einer bevölkerungsbezogenen DNA-Datenbank in privater Hand zu minimieren. Fraglich ist auch, ob die im aktuellen Diskussionsentwurf des GenDG (Stand 15.10.2004) geregelte Zweckgebundenheit sowie die Regelungen zur Aufbewahrung, Verwendung und Vernichtung genetischer Proben (vgl. § 14 und § 15) in diesem Falle ausreichend sind. So ist in dem Gesetzentwurf lediglich geregelt, dass derjenige, der eine genetische Probe aufbewahrt oder verwendet, die technischen und organisatorischen Maßnahmen zu treffen hat, um einen unbefugten Zugriff auf die genetische Probe, deren Weitergabe an andere, eine unzulässige Verwendung der genetischen Probe und deren unzulässige Vernichtung auszuschließen. Gibt es also nicht nur Argumente, sondern auch Regelungsbedarf für das Verbleiben des Screenings in staatlicher Hand?

Eine weitere sozialrechtliche Frage berührt die Stigmatisierungsgefahr im Falle des Testens auf nicht behandelbare Stoffwechselstörungen: Könnte dies Konsequenzen für den Umgang mit Versicherungsträgern und Arbeitgebern haben? Mögliche Konsequenzen werden im 5. Abschnitt (vgl. § 22–25) des aktuell diskutierten GenDG (Stand 15.10.2004) geregelt.

Das Neugeborenen-Screening ist ein Beispiel für eine Präventionsmaßnahme der Länder, bei der zwar die Frage der Aufnahme in den Leistungskatalog der GKV letztendlich (leider ohne ein HTA) geklärt wurde. Sozialrechtliche und sozialetische Konsequenzen wurden hierbei jedoch völlig übersehen, aus dem Auge verloren oder ignoriert. So steht jetzt die

Frage im Vordergrund, wie die deutsche Sozial- und Gesundheitspolitik mit dem Problem einer Biobank in privater Hand umgehen wird (Policy Development). Das heißt, momentan wird in Deutschland in den verschiedenen Bundesländern die „richtige“ Präventionsmaßnahme in diesem Bereich (erweitertes Neugeborenen-Screening mittels Tandem-MS) „falsch“ durchgeführt, da es dringenden Regelungsbedarf gibt, was nicht zwangsläufig meint, dass es hier einer gesetzlichen Regelung bedarf. Zum jetzigen Zeitpunkt ist es für ein HTA in Deutschland, d.h. für ein umfassendes Assessment (leider) zu spät. Neben dem bereits existenten Problem einer Biobank in privater Hand bahnt sich schon jetzt eine Zuspitzung der Problematik an. So ist es absehbar, dass das derzeitige Neugeborenen-Screening mittels Tandem-MS in naher Zukunft durch Gentests (z.B. durch die DNA-Chiptechnologie) ersetzt werden wird und hierdurch dann insbesondere auch das Testen auf eine Vielzahl anderer Krankheitsdispositionen ermöglichen wird.

3. Die ZiF: Task Force „Public Health Genetics“

3.1 Anlass und Arbeitsweise der Task Force am Zentrum für interdisziplinäre Forschung (ZiF)

Da wissenschaftliche Forschung durch wachsende Spezialisierung und zunehmende Differenzierung gekennzeichnet ist, die Wirklichkeit hingegen, auf die sich die Forschung richtet, vielschichtig und komplex ist und sich eben gerade nicht in Disziplinen einteilen lässt, können viele Fragen der Forschung nicht aus den einzelnen Fächern heraus beantwortet werden, sondern sie verlangen vielmehr die Zusammenarbeit zwischen den Disziplinen. Dieses trifft in besonderer Art und Weise für Public Health Genetics als eine disziplinübergreifende Aufgabe mit entsprechender Politik- und Praxisnähe sowie hohem wissenschaftlichen Innovationspotenzial zu.

Die Erfahrungen aus den USA und Großbritannien haben gezeigt, dass der Aufbau von Public Health Genetics in diesen Ländern insbesondere dadurch so erfolgreich war, da die Fragestellungen und Aufgaben von Public Health Genetics nicht nur von Beginn an interdisziplinär analysiert, sondern in der Folgezeit auch entsprechend in Politik und Praxis institutionalisiert wurden. So wurde und wird hier in überregionalen interdisziplinären Forschergruppen nicht nur die Reichweite von Public Health Genetics für die Gesundheitsversorgung und -sicherstellung analysiert, sondern darüber hinaus wurde durch die Institutionalisierung in Strukturen des Öffentlichen Gesundheitswesens und Gesundheitssystems Public Health Genetics nachhaltig gesichert, und zwar in den USA durch Eingliederung des Office of Genomics and Disease Prevention (Direktor: Muin Khoury) in die Centers for Disease Control (CDC), At-

lanta, und in Großbritannien durch Eingliederung der Public Health Genetics Unit (PHGU) Cambridge (Direktor: Ron Zimmern) in eine Institution des National Health Service (NHS). Für den Aufbau von Public Health Genetics in Deutschland wurde mit der Anbindung an das Zentrum für interdisziplinäre Forschung (ZiF), einem international renommierten und international agierenden „Institute for Advanced Studies“ und „think tank“ der Universität Bielefeld, und den derzeitigen konkreten Überlegungen zur Eingliederung in Institute des Öffentlichen Gesundheitswesens auf Bundes- und Länderebene (Bundesland NRW) ein ähnlicher Weg gewählt.

So nahm die Task Force „Public Health Genetics“ (<http://www.public-health-genetics.org>) im Oktober 2003 für ein halbes Jahr ihre Arbeit am ZiF unter der wissenschaftlichen Leitung der Sozialmedizinerin und Public Health-Expertin Angela Brand (Fachhochschule Bielefeld/Universität Bremen), der Ökonomin und Sozialpolitikerin Notburga Ott (Universität Bochum) und des Soziologen und Juristen Alfons Bora (Universität Bielefeld) auf. Vier am ZiF residente Fellows, – die Biologin Christa Wewetzer (Zentrum für Gesundheitsethik, Hannover), der Theologe und Bioethiker Peter Dabrock (Universität Marburg), der Philosoph und Bioethiker Peter Schröder (Universität Bochum/ Landesinstitut für den Öffentlichen Gesundheitsdienst NRW) sowie der Medizinsoziologe Karl Kälble (Universität Freiburg) – bildeten die Kerngruppe. 38 weitere deutsche Wissenschaftler und Wissenschaftlerinnen aus den unterschiedlichsten Disziplinen waren zudem als Experten bzw. „externe Kooperationspartner“ in das Projekt aktiv eingebunden.

A G A G T



Universität Bielefeld
ZiF
Zentrum für interdisziplinäre Forschung
Center for Interdisciplinary Research

Cooperating Partners:

Dr. Gabriele Abels (Bielefeld)
 Prof. Dr. Bernhard Badura (Bielefeld)
 Prof. Dr. Maria Blettner (Mainz)
 Dr. Helmut Brand, MSc (Bielefeld)
 Jun.-Prof. Dr. Dr. Alexander Brink (Bayreuth)
 Dr. Dipl.-Stat. Katja Bromen, MPH (Brüssel)
 Prof. Dr. Wolfgang van den Daele (Berlin)
 Prof. Dr. Volker Eichner (Düsseldorf)
 Prof. Dr. Jörg T. Epplen (Bochum)
 Prof. Dr. Dieter Hart (Bremen)
 Dr. Anja Hartmann (Bochum)
 Prof. Dr. Wolfram Henn (Homburg/Saar)
 Prof. Dr. Karl-Heinz Jöckel (Essen)
 Prof. Dr. Hartmut Kliemt (Duisburg)
 Prof. Dr. Thomas Kohlmann (Greifswald)
 Prof. Dr. Regine Kollak (Hamburg)
 Prof. Dr. Dr. Alfons Labisch, M.A. (Düsseldorf)
 PD Dr. Andreas Mielck, MPH (Neuherberg)
 Prof. Dr. Rainer Müller (Bremen)
 Dr. Hermann Neus (Hamburg)
 Prof. Dr. Markus von Nöthen (Bonn)
 Prof. Dr. Norbert Paul, MA (Mainz)
 Prof. Dr. Peter Propping (Bonn)
 Prof. Dr. Alfred Pühler (Bielefeld)
 Prof. Dr. Annette Queißer-Luft (Mainz)
 Prof. Dr. Dr. Heiner Raspe (Lübeck)
 Prof. Dr. Ortwin Renn (Stuttgart)
 Prof. Dr. Marcella Rietschel (Mannheim)
 Dr. Johannes Roggenhofer (Bielefeld)
 Prof. Dr. Hans-Martin Sass (Bochum / Washington)
 Prof. Dr. Hans-Peter Schreiber (Zürich)
 PD Dr. Thomas Schulz (Göttingen)
 Dr. Sigrid Stückel, MPH (Hannover)
 Dr. Rudolf Teuvsen, MA (Berlin)
 Dr. Felix Thiele (Bad Neuenahr-Ahrweiler)
 Prof. Dr. Gert G. Wagner (Berlin)
 PD. Dr. Ursula Wandl (München)
 Prof. Dr. Klaus-Peter Zimmer (Münster)

Scientific Organisers:

Prof. Dr. Angela Brand, MPH (Speaker) (Bielefeld)
 Prof. Dr. Alfons Bora (Bielefeld)
 Prof. Dr. Norburga Ott (Bochum)

Fellows:

Jun.-Prof. Dr. Peter Dabrock, M.A. (Marburg)
 Dr. Karl Kälble (Freiburg)
 Dr. Peter Schröder (Bielefeld)
 Dipl.-Biol. Christa Wewetzer (Hannover)

Contacts:

Prof. Dr. Angela Brand, MPH
 Social Medicine/Public Health
 Public Health Genetics Unit
 University of Applied Sciences
 Kurt-Schumacher-Str. 6
 D-33615 Bielefeld
 Germany
 Email: Angela.Brand@uni-bielefeld.de

Dr. Peter Schröder
 Institute for Public Health (Iögd)
 Director: Dr. Helmut Brand, MSc
 Westerfeldstr. 35-37
 D-33611 Bielefeld
 Germany
 Email: Peter.Schroeder@ioegd.nrw.de

<http://www.public-health-genetics.org>

Task Force

Public Health Genetics



Photo by Iögd, Cooperation partner of the ZiF Task Force "Public Health Genetics".
 http://www.zi-f.de/department-of-public-health-genetics




Die vielfältige finanzielle Unterstützung der Task Force nicht nur mit Mitteln des ZiF selbst, sondern auch mit Mitteln des Ministeriums für Gesundheit, Soziales, Frauen und Familie (MGSFF) des Landes Nordrhein-Westfalen, des Stifterverbands für die Deutsche Wissenschaft, des AOK-Bundesverbands sowie der Robert Bosch Stiftung kann als ein deutliches Signal dahingehend verstanden werden, dass die Thematik seitens verschiedenster Akteure und Institutionen als sehr relevant und förderungswürdig im Hinblick auf eine Weiterentwicklung des Gesundheitswesens in Deutschland eingeschätzt wird. Anlass für die Task Force war daher neben der Etablierung von Public Health Genetics in Deutschland insbesondere auch die Notwendigkeit, deutsche Gesundheits- und Sozialpolitiker angesichts der hohen Dynamik dieser Entwicklung zeitnah auf die von ihnen geforderte Entscheidungs- und Handlungskompetenz in einem politikrelevanten Policy Papier anzusprechen und *hierbei auch die Erfahrungen anderer Länder zu berücksichtigen und mit einzubeziehen.*

Dem *amerikanischen Weg* wurde beispielsweise anfänglich und wird zum Teil immer noch vorgeworfen, einen „paternalistischen“ Ansatz zu verfolgen und eine Legitimationsbasis schaffen zu wollen (Feuerstein, 2002), um neue gendiagnostische Techniken zu implementieren. Doch längst werden auch hier in gezielten Maßnahmen der Gesundheitsförderung und Prävention sowie in Maßnahmen zur Verringerung von Chancenungleichheit die größten Herausforderungen für Public Health Genetics gesehen (Zimmern, 1999; Omenn, 2000; Beskow et al., 2001; Burke, 2003; Khoury et al., 2004). So waren neben dem CDC insbesondere auch Schools of Public Health wie etwa Johns Hopkins, North Carolina oder Michigan sowie medizinische Fakultäten wie etwa die University of Washington in Seattle an der Etablierung beteiligt. Zudem wurde erst kürzlich das Genetics and Public Policy Centre in Washington, D.C., gegründet, das vorrangig die genannten Politikfragen im Blick hat.

In *Kanada* hat der Staat Quebec beispielsweise auf der administrativen Ebene eine HTA-Agentur (Health Technology Assessment-Agentur) eingerichtet, die bereits genetische Gesundheitsleistungen und Interventionen umfassend evaluiert.

In *Großbritannien* wurde 1997 die „Public Health Genetics Unit“ etabliert. Sie wurde vom NHS (National Health Service) gegründet und ist Teil des Institute of Public Health der Universität Cambridge. Finanziert wird es mit Forschungsgeldern des NHS. Im Mittelpunkt der Forschung steht der Transfer von der Wissenschaft in die Politik und Praxis (Zimmern, 1999; Zimmern & Cook, 2000). Doch auch in Großbritannien wird zunehmend „Public Health Genetics“ an Schools of Public Health und Medizinischen Fakultäten wie etwa an der University of Wales aufgebaut.

In den *Niederlanden* wird zum Teil Public Health Genetics immer noch gleich gesetzt mit Community Genetics (ten Kate, 1998; ten Kate, 2000). Analog der Entwicklung von Community Medicine hin zu Public Health Medicine (Donaldson & Donaldson, 1998) wird international Community Genetics mittlerweile jedoch als ein Teilaspekt von Public Health Genetics betrachtet, in dem der Individualbezug im Vordergrund steht und in dem die politische Dimension nur ansatzweise auf der kommunalen Ebene berücksichtigt wird (Beskow et al., 2001).

Um eine zentrale Grundlage für den interdisziplinären Diskurs und internationalen Input zu schaffen, organisierte die Task Force im Februar 2004 am ZiF das weltweit erste internationale Symposium zu dieser Thematik mit dem Titel „Public Health Genetics – Experiences and Challenges“. Mit führenden Vertretern der insbesondere anglo-amerikanischen Public Health Genetics und Vertretern der Europäischen Kommission sowie der deutschen Gesundheitspolitik und Gesundheitsversorgung wurde die Notwendigkeit und Dringlichkeit gesundheitspolitischer Handlungsempfehlungen für Deutschland diskutiert. Nicht nur hier, auch auf europäischer Ebene wurde ein großer Bedarf zur Erarbeitung, Koordi-

nierung und Harmonisierung derartiger Policies gesehen, so dass derzeit auch auf europäischer und internationaler Ebene weitere Aktivitäten angestoßen werden. Die Task Force hat somit nicht nur für den Anschluss an die europäische und internationale Diskussion auf diesem Gebiet, sondern darüber hinaus auch für die Integration in europäische und internationale Initiativen gesorgt.

Ein aus dem genannten internationalen Symposium heraus erarbeiteter Sonderband „*Public Health Genetics – Experiences and Challenges*“ (Special Issue der Zeitschrift *Community Genetics*, 2005) sowie ein *Abschlussband* „*Genetik in Public Health*“ der Task Force, der sowohl Fachgutachten als auch wissenschaftliche Publikationen von Mitgliedern der Task Force enthält (Brand et al., 2004), wenden sich in erster Linie an die „scientific community“. Das gemeinsam erarbeitete „*Policy Papier*“ hingegen richtet sich nicht nur an Politiker, Praktiker und Wissenschaftler, sondern es wird auch in die entsprechenden handlungsrelevanten Gremien in Deutschland – wie etwa in die Gesundheitsministerkonferenz über die Länder NRW und Hamburg – eingebracht werden.

3.2 Ausgewählte Ergebnisse der Task Force „Public Health Genetics“

- Da in der zielgerichteten Berücksichtigung genetischer Informationen einer sich immer stärker internationalisierenden Wissens- und Dienstleistungsgesellschaft ein großes Potenzial für Verbraucherschutz, medizinische Behandlung, gezieltere Prävention und öffentliche Gesundheit liegt, appelliert die Task Force an die deutsche Sozial- und Gesundheitspolitik, die in anderen Ländern beobachteten Entwicklungen nicht länger zu ignorieren, sondern hierin *eine wichtige zukünftige Herausforderung* und Chance zu sehen, trotz Unsicherheiten bereits *jetzt die Weichen für einen verantwortlichen und nachhaltigen Umgang* mit genetischem Wissen in der deutschen Gesundheitsversorgung zu stellen. Es ist insbesondere zu prüfen, ob durch gesetzliche Regulierungen wie den aktuellen Diskussionsentwurf zum Gendia-

genetikgesetz (GenDG, Stand 15.10.2004) dabei Strukturen erzeugt werden, die unter dem Gesichtspunkt der (primären) präventiven Medizin sowie präziserer, frühzeitigerer, nebenwirkungsärmerer Prävention – und somit von Public Health Genetics – vielleicht gerade die falschen Anreize setzen und nicht durch eine am kurzfristigen Handlungsbedarf orientierte Politik Weichen für eine langfristige Entwicklung gestellt werden, die später nur schwer korrigierbar sind.

- Weil eben nicht nur auf der Individualebene, sondern auch auf der Ebene der öffentlichen Gesundheitssicherung im Hinblick auf die multifaktoriellen Erkrankungen in absehbarer Zeit durch das genetische Wissen präzisere, frühzeitigere, nebenwirkungsärmere Präventions-, Diagnose- und Therapiemöglichkeiten zu erwarten sind und auch verfügbar sein werden, fordert die Task Force, *sämtliche Gesundheitsleistungen wie etwa Präventionsmaßnahmen*, die derzeit in Deutschland fast ausnahmslos im Sinne „einer Strategie für alle“ durchgeführt werden, *schon heute systematisch zu überprüfen und genetische Erkenntnisse hierbei konsequent mit einzubeziehen*. Entsprechend einer sich hierdurch andeutenden Stratifizierung der Bevölkerung in drei mögliche Subpopulationen können auch bei den multifaktoriell bedingten Erkrankungen individuellere Präventionsstrategien bereits punktuell angewandt werden wie etwa vorrangig medizinische Prävention bei Hochrisikogruppen und vorrangig Verhältnis- und Verhaltensprävention bei Niedrigrisikogruppen. Diese Präzisierung durch den „Baustein Genetik“ bzw. durch die Berücksichtigung von Suszeptibilitäten als ein Faktor im Risikofaktorenbündel der Umwelt-Genetik-Interaktionen wird zu zielorientierteren und wirksameren Maßnahmen bei gleichzeitiger Einsparung von Kosten durch Vermeidung von beispielsweise „Fehlprävention“ bei Infektionskrankheiten, Ernährungsempfehlungen, im Arzneimittelbereich etc. führen. Es zeichnet sich also die Notwendigkeit ab,

frühzeitig, d.h. schon heute, die finanziellen und strukturell-institutionellen Rahmenbedingungen im deutschen Gesundheitssystem zur Umsetzung einer derartigen Präzisierung auf Bevölkerungsebene im Sinne einer öffentlichen Sorge um die Gesundheit aller zu analysieren und gegebenenfalls solidarisch sicher zu stellen. Das aktuell diskutierte GenDG (15.10.2004) berücksichtigt diese Aspekte nicht.

- Um die Chancen und Risiken des genetischen Wissens prospektiv einschätzen und zeitnah eine mögliche Umsetzung von Maßnahmen der Gesundheitsversorgung in die Praxis gewährleisten zu können, weist die Task Force explizit darauf hin, genetische Forschungstrends nicht nur mit Hilfe von Horizon Scanning, Fact Finding und Monitoring zu beobachten, sondern diese Trends zukünftig auch systematisch unter Anwendung der beschriebenen Public Health Trias (IoM, 1988) im Hinblick auf die Integration genetischer Interventionen in die Zielsetzung von Public Health (*Assessment*) zu bewerten, Empfehlungen für erfolgreiche und sozial akzeptable Handlungsstrategien zu formulieren und Handlungskorridore zu skizzieren (*Policy Development*) sowie Mittel und Wege zur strategischen Umsetzung und Evaluation in Politik und Praxis zu benennen (*Assurance*). Zum Assessment genetischer Fragestellungen bietet sich hier wiederum die *Gesundheitstechnikfolgenabschätzung (Health Technology Assessment (HTA))* an. Die Task Force weist explizit darauf hin, dass auf der Bundesebene HTA bereits mit der Gesundheitsreform 2000 realisiert und konkretisiert wurde. Mit dieser Methode ist es möglich, genetische Gesundheitsleistungen wie etwa prädiktive Tests umfassend auf ihre Chancen und Risiken hin zu evaluieren und darüber hinaus zu prüfen, ob und welche prädiktiven Tests von der Solidargemeinschaft getragen werden sollen und welche nicht. Dieses Verfahren kann somit einen großen, wenn nicht sogar den entscheidenden Beitrag sowohl zur Zulassung genetischer Tests unter Qualitäts-

managementaspekten als auch zum Verbraucherschutz leisten. In Deutschland wurde diese Methode erstmalig hinsichtlich genetischer Fragestellungen im Rahmen der Evaluation des „Triple-Tests“ erprobt und erfolgreich angewandt (Droste & Brand, 2001). Weltweit Vorreiter auf diesem Gebiet ist Quebec, Kanada. Die im aktuell diskutierten GenDG (Stand 15.10.2004) angedachte Einrichtung einer Gendiagnostik-Kommission am RKI ersetzt zwar diese Aufgabe nicht, sie kann jedoch komplementär hierzu arbeiten.

- Auch muss hinsichtlich der genetischen Erkenntnisse geprüft werden, *ob gleichermaßen das Recht auf Nichtwissen wie auch das Recht auf Wissen der Bürger* respektiert und sichergestellt werden muss. Das bedeutet aber auch, dass die im aktuell diskutierten Gesetzentwurf zum GenDG (Stand 15.10.2004) genannten Aspekte wie medizinische Zweckgebundenheit (vgl. § 10), Arztvorbehalt (vgl. § 9) und genetische Beratungspflicht (vgl. § 12) zu einer ethisch nicht vertretbaren Leistungsausgrenzung und somit – entgegen der eigentlichen Zielsetzung des Gesetzes (vgl. § 1), nämlich der Verpflichtung, die informationelle Selbstbestimmung zu achten – zu einer Diskriminierung führen können.
- Da Gentests voraussichtlich weitere Verbreitung finden werden, wird vielerorts und auch mit dem aktuell diskutierten GenDG (Stand 15.10.2004) gefordert, einen Arztvorbehalt für Gentests zu etablieren. Ein Arztvorbehalt bedeutet, einen Gentest nur bei ärztlicher Indikation „flankiert durch eine Verschreibungspflicht“ (Taupitz, 2000; Deutsche Forschungsgemeinschaft, 2003) als zulässig zu sehen. Dadurch soll gewährleistet werden, dass die Ratsuchenden fachkundige Beratung und Interpretation der Ergebnisse bekommen. Auch die Bundesärztekammer votiert für einen Arztvorbehalt. Sie argumentiert mit dem Hinweis, dass genetische Prädiktion kein eindeutiges Wissen liefert und deshalb fachkundiger In-

terpretation bedarf (Bundesärztekammer, 2003). Als Einwände gegen einen Arztvorbehalt werden insbesondere ein Eingriff in das allgemeine Persönlichkeitsrecht von Testwilligen diskutiert sowie eine Einschränkung des Rechts auf Wissen von Menschen. Bei beiden Einwänden geht es um die Einschränkung der Selbstbestimmung des mündigen Bürgers. Diese Einwände würden dann unterminiert, wenn jeder Bürger bei Ärzten niederschwellig und günstig Gentests durchführen könnte. Doch entweder sind Gentests medizinisch indiziert und werden dann konsequenter Weise auch von der gesetzlichen Krankenversicherung bezahlt, oder sie werden wie individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL) gehandhabt respektive von einer möglichen individuellen privaten (Zusatz-)Versicherung abgedeckt. Eine Schwierigkeit des Arztvorbehalts besteht darin, dass er u.a. im Hinblick auf eine große Nachfrage nicht praktikabel sein könnte bzw. vom Internetmarkt unterminiert werden könnte – vor allem dann, wenn bei einem virtuellen medizinischen Tourismus ausländische Angebote über das Internet auch von deutschen Bürgern bequem genutzt werden können. Diese Unterminierungspraxis könnte allerdings wiederum dadurch unterminiert werden, indem man nahezu alle möglichen Tests, also auch die „lifestyle-Tests“, einfach und kostengünstig – beziehungsweise kostenlos bei medizinischer Indikation – beim Arzt bekommt. Dadurch ist zumindest auch ein sachgemäßeres Verständnis durch die Interpretation des Arztes gegeben, sofern dieser dafür ausgebildet ist. Die krankheitsbezogenen Gentests sollten ohnehin in die grundlegenden medizinischen Versorgungsleistungen aufgenommen werden (beziehungsweise dort bleiben). Wenn sich ein Arztvorbehalt durchsetzt, muss also zugleich gesichert sein, dass alle gesundheitsbezogenen Gentests in den Leistungskatalog der gesetzlichen Krankenversicherung aufgenommen werden bzw. zum Basispaket von privaten Krankenversicherungen gehören. Darüber hinaus soll-

ten auch nicht solidarisch finanzierte Gentests über den Arzt oder Berater – gegen eigene Bezahlung – angeboten und angewandt werden können, damit eine sachgemäße Interpretation gewährleistet bleibt. Jedoch liegt dem Arztvorbehalt ein Wertungswiderspruch zugrunde, der sich auf die Mündigkeit des Ratsuchenden bezieht. Mit gleicher Begründung des Arztvorbehalts dürften dann nämlich auch Schwangerschaftstests, Blutdruckmessgeräte oder ähnliches nicht in Apotheken und Drogerien verkauft werden, da auch diese Angebote viele Eigenschaften mit prädiktiven Gentests teilen. Auch wenn ihre Ergebnisse nicht so interpretationsoffen sind, so können sie dennoch falsch sein (zum Beispiel durch falsche Anwendung). Und gerade Schwangerschaftstests können nicht nur einzelnen (beispielsweise jungen Teenagern) nahezu „fatales Wissen“ liefern, sondern ebenfalls mehrere Menschen betreffen. Wenn also problematisch am Arztvorbehalt ist, dass er die Möglichkeit des mündigen Ratsuchenden nicht genügend respektiert und für ihn nur unter Inkaufnahme eines Wertungswiderspruchs argumentiert werden kann, dann könnte ein eingeschränkter Markt mit Zertifizierungsmethoden eine Option sein. Akkreditierte und zertifizierte Gentests könnten außerhalb der Arzt- oder Beraterpraxen verkauft oder angeboten werden. Hier könnte eine „Drogerien-“ oder „Apothekenpflicht“ gelten. Dies könnte für Tests gelten, die zwar krankheitswertige Aussagen, aber kein „fatales Wissen“ (wie beispielsweise ein Test auf die Huntington'sche Krankheit) liefern können – wie dies im Zusammenhang mit den für Public Health Genetics besonders relevanten multifaktoriellen Volkskrankheiten der Fall ist. Wenn ein Test, den der Bürger beispielsweise in einer Apotheke durchführt, positiv ist, kann er diesen – genau wie bei diagnostiziertem Bluthochdruck, hohem Blutzucker oder nach festgestellter Schwangerschaft auch – zum Anlass nehmen, einen Arzt aufzusuchen. Diese zertifizierten Gentests, die man in

Apotheken und/oder Drogerien erwerben könnte, würden dann vermutlich weniger nachgefragt werden, wenn es weiterhin die *Arztoption* (Schröder, 2004) gibt, die bedeutet, dass alle Gentests niederschwellig über den Arzt zugänglich sind. Eine *Arztoption* wäre also wie ein Arztvorbehalt, – jedoch mit der kleinen Einschränkung, dass akkreditierte und zertifizierte Gentests, die kein fatales Wissen liefern können, auch anders erwerbbar sind. Der von einigen Personen, Institutionen und auch im aktuellen Entwurf zum GenDG (Stand 15.10.2004) geforderte Arztvorbehalt für Gentests sollte also kritisch hinterfragt und eventuell durch eine *Arztoption* ersetzt werden.

- Der bislang in der Gesundheitsversorgung propagierte „informed consent“ muss sich der Kritik für eine mögliche Nutzung in Public Health Genetics stellen. Denn der „informed consent“ erscheint zum einen für Kritiker vielmehr wie ein ritualisierter Vertrauensbeweis des Patienten gegenüber dem Arzt als eine wirklich faktische Einwilligung nach Aufklärung (Tauber, 2003). Zum anderen treffen gesunde Personen in der Regel Vereinbarungen in der Sprache von „Verträgen“. Warum also sollten Personen, die gesund sind bzw. den Status des „healthy ill“ haben und in Interaktion treten, nicht „informed contracts“ (Schröder, 2004) etablieren, statt sich des Instruments des „informed consent“ zu bedienen? Der „informed consent“ etabliert einen stillschweigenden (Behandlungs-)Vertrag. Warum diesen daher nicht explizieren? Das heißt nicht, dass nicht auch ein „informed contract“ die für einen „informed consent“ grundlegenden Bedingungen wie Freiwilligkeit und Offenlegung aller relevanter Informationen erfüllen muss. Bietet ein „informed consent“ zu meist jedoch nur die Möglichkeit der Aufklärung und Zustimmung (O'Neill, 2002), also der Wahl eines „Alles oder Nichts“, liegt es im Wesen eines Vertrags, Details festzulegen und gegebenenfalls sogar auszuhandeln. Da auch die Probanden von ge-

netischen Studien zumeist gesund sind, bietet sich gerade für diese mehr Zeit zur Reflexion und freien Entscheidung. Individuell könnte zum Beispiel vereinbart werden, dass Spender bzw. Studienteilnehmer über mögliche genetische Ergebnisse, die individuell für sie interessant sein könnten, informiert werden. Der „informed consent“ hat bislang selten die Option eingeräumt, dass es Möglichkeiten gibt, die in der Forschung gewonnenen Gewebe und Daten für verschiedene, auch noch nicht festgelegte Zwecke über längere Zeiträume zu speichern und zu verwenden. Diesem Aspekt, dass man gewisse Gewebeproben schon aus frühen, alten Studien besitzt, aber nicht weiß, wie oder ob man diese zukünftig nutzen darf, weil speziell hierfür kein „informed consent“ vorliegt, kann man in einem Kontraktmodell besser begegnen. Der mögliche Nutzen, der sich für den Proband und seine Familie aus der Forschung ergeben würde, ist bisher nur ansatzweise im „informed consent“ berücksichtigt worden (Sass, 2001). Beim „informed contract“ hingegen können die beiden Vertragspartner die Verträge individuell gestalten, und beide Seiten können gleichermaßen ihre Rechte und Pflichten formulieren. Das Modell des „informed contract“ stellt in der Gesundheitsversorgung und -sicherstellung international ein Novum dar und bietet somit einen Lösungsansatz, in dem die Bürger auf der einen Seite und die Leistungserbringer oder Forscher auf der anderen Seite Rechte und Pflichten individuell festlegen können. Es kann also daher in diesem Modell ein adäquates, Selbstbestimmung respektierendes und faires Instrumentarium gesehen werden, das den Umgang mit genetischen Informationen regelt und Forschung effizient vorantreibt, ohne die Bürger und ihre Interessen zu vernachlässigen.

- Nicht nur, um Ängsten und „Genetifizierung“ entgegenzutreten, sondern insbesondere auch im Hinblick auf den Charakter genetischer Informationen plädiert die Task Force sowohl für mehr Aufklärung und eine

Versachlichung der gegenwärtigen Diskussion, was mit § 5 des aktuellen Gesetzentwurfs zum GenDG (Stand 15.10.2004) geregelt und sichergestellt wird, als auch dafür, die *Risikokompetenz und Gesundheitsmündigkeit der Bürger zu stärken*. So muss der Einzelne lernen, mit der Gesellschaft solidarisch zu sein, und rechtfertigen, warum er ihr die Kosten seiner Risiken aufbürden kann. Eine glaubwürdige Gesundheitspolitik muss daher immer auch durch die Leitbilder der Verantwortung und der bürgerlichen Mündigkeit ergänzt werden. Dabei umfasst Verantwortung jedoch weit aus mehr als Eigenverantwortung im Sinne von Zuzahlungen durch den Patienten. Sie schließt auch die Verantwortung für Dritte ein und schlägt somit eine Brücke zur Solidarität. Zudem ist sie ein fundamentales sozialtheoretisches Prinzip im Sinne der Verantwortlichkeit für die eigene Person und eigene Lebensführung. Voraussetzung hierfür ist jedoch, dass der Einzelne seine Risiken kennt und gegebenenfalls auch finanziell mitträgt. Dieses könnte durch die im aktuellen Gesetzentwurf zum GenDG (Stand 15.10.2004) geregelten Aspekte wie medizinische Zweckgebundenheit (vgl. § 10), Arztvorbehalt (vgl. § 9) und genetische Beratungspflicht (vgl. § 12) unterminiert und in jedem Fall jedoch erheblich (im Sinne von Zugangsbarrieren) erschwert werden.

- Um angesichts der Chancen und Risiken genetischen Wissens erfolgreiche und sozial akzeptable Handlungskorridore zu entwickeln, darf man methodische und ethische Benchmarks wie Schadensminimierung, Wohltätigkeit, Gerechtigkeit und Autonomie nicht vernachlässigen. Dies wird in dem bereits dargestellten *Kriterium der Befähigungsgerechtigkeit* (Dabrock, 2001), was die Befähigung eines jeden Menschen zur sozialen Teilhabe meint, integriert und sollte nach Ansicht der Task Force von der Sozialpolitik aktiv aufgegriffen und umgesetzt werden.
- Eine *Befragung der Task Force von 66 deutschen Public Health-Experten zur Relevanz der Gene-*

tik für Public Health ergab, dass Public Health die Genetik ambivalent wahrnimmt (Kälble, 2004). Public Health-Experten verbinden mit der Genetik zwar eine Vielzahl von Befürchtungen und Risiken, übrigens auch für die eigene Disziplin, sie sehen aber durchaus auch Chancen für Gesundheit und Prävention. Der Großteil der Experten ist zudem der Meinung, dass Public Health sich mehr mit der Genetik auseinandersetzen sollte. Viele sehen einen allgemeinen Bedarf an Public Health Genetics sowie an konkreten Aufgaben für Public Health Genetics.

4. Das Projekt „Public Health Genetics“ innerhalb der SMP GEM des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN)

Seit dem 1.11.2004 ist das Projekt „Public Health Genetics“ in die Systematisch-Methodische Plattform (SMP) der Genetisch-Epidemiologischen Methodenzentren (GEM)* (Max Baur, Universität Bonn) eingegliedert und damit Teil des vom BMBF geförderten Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN). Hauptstandort und Koordinierungsstandort ist Mainz (Norbert Paul, Universität Mainz), Kooperationsstandorte sind Bielefeld (Angela Brand, Fachhochschule Bielefeld/Universität Bremen; Alfred Pühler, Universität Bielefeld; Helmut Brand, Landesinstitut für den Öffentlichen Gesundheitsdienst (lögD) NRW) und Marburg (Peter Dabrock, Universität Marburg).

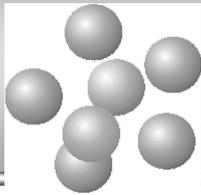
Das Projekt „Public Health Genetics“ untersucht die spezifischen Probleme bei der Übersetzung genetischer Informationen in Strategien öffentlicher Gesundheitsvorsorge (Public Health), indem es Methoden wie Horizon Scanning, Fact Finding und Monitoring nutzt. Hauptziel dabei ist die Aufbereitung von Wissen aus dem NGFN für gesundheitspolitische Entscheidungen sowie für medizinisch sinnvolle, sozial verträgliche und ethisch rechtfertigbare Innovationen im Bereich der öffentlichen Gesundheit. Um den Wissenstransfer von der Grundlagenforschung in den Anwendungsbereich von Public Health zu fördern, besteht das hauptsächliche Verwertungsziel im Aufbau eines „Public Health Genetics Resource Center (PHG-RC)“.

Mit dem PHG-RC strebt das Projekt an, eine nationale und internationale Wissensbasis für Fragen im Schnittfeld von Genetik und Public Health zu werden. Dies schließt Beratung in den Bereichen Health Technology Assessment (HTA), ethischer, sozialer und rechtlicher Fragen sowie Fragen der Gestaltung öffentlicher Gesundheit mit ein. In dieser Zielsetzung ist das Projekt „Public Health Genetics“ somit darauf angewiesen, genetisch-epidemiologische Daten und Marker für Indikations- und Risikogruppen aus dem SMP GEM zu erhalten.

Es wurde daher vereinbart, zwischen den Projekten des SMP GEM einen offenen Daten- und Wissenstransfer zu etablieren, in dem Grundlagenwissen aus dem Bereich der genetischen Epidemiologie und entsprechenden Technologien zur Identifikation von Markern, die für Public Health Genetics von potentiellstem Interesse sind (wie etwa Marker für bestimmte Suszeptibilitäten oder Marker für Stoffwechselfparameter) direkt mit dem Projekt „Public Health Genetics“ kommuniziert werden.

Im Gegenzug wird das Projekt „Public Health Genetics“ die Ergebnisse seiner Analysen sowie die aufbereiteten Ressourcen für forschungsstrategische Entscheidungen innerhalb des SMP GEM zur Verfügung stellen und intern Beratungsleistungen im Bereich Public Health Genetics anbieten.

* Siehe dazu die Graphik auf S. 54.



NGFN
GEM

SMP-GEM

Centers of Excellence for Genetic Epidemiological Methods

Public Health Genetics: Development, Conception, Normative Evaluation

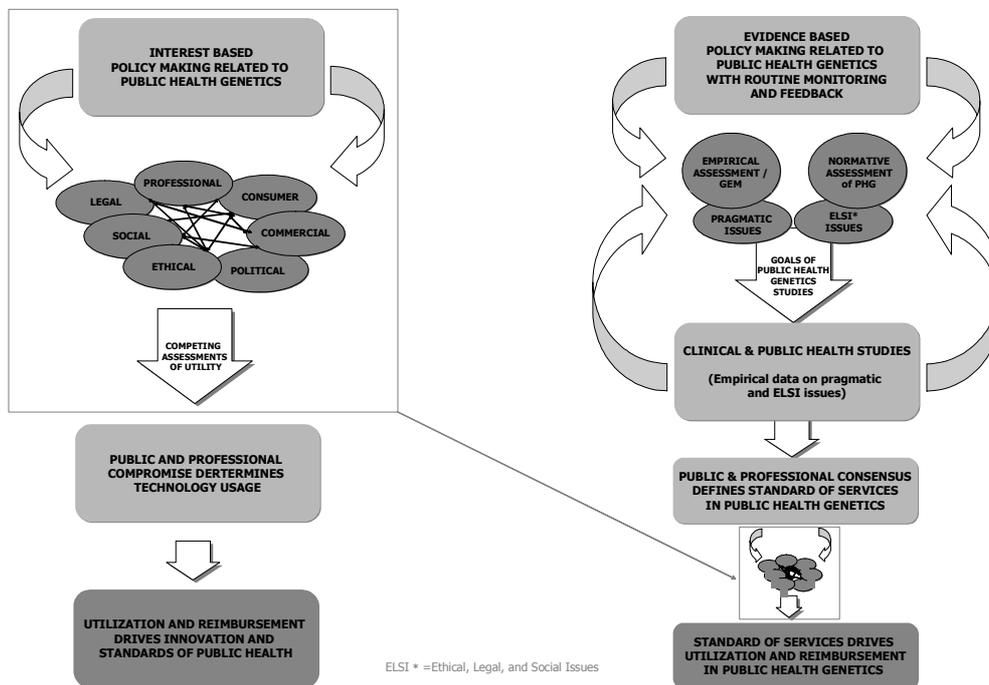
Katharina Stahnisch, Ilhan Ilkic, Norbert W. Paul (IGTEM Mainz)

Until now, research in Public Health Genetics is either focused on the reconstruction of options for using genetics and genomics for Public Health purposes at the still *developing* intersection of science, medicine and societal health needs, or it is centred around *concepts* of policy making, or it is concerned with the *normative evaluation* and ethical questions stemming from the introduction of genetic information into the realm of Public Health. Our research design is aiming at a synthesis of analytical and pragmatic approaches dealing with these three fundamental aspects of Public Health Genetics inextricably meshing with each other in the "real world".

By in-depth studies of the current situation (horizon scanning, monitoring, and fact finding) we identify the scope of action with regard to the re-conceptualization of health care services. Integration of genetics and genomics as a means to improve public and private health requires safeguarding the values intrinsic to solidarity-based health care systems. The shaping of the technology transfer process according to key criteria of social accountability (social values, applicability, affordability) is a major goal of the evidence based decision making implemented by our project. To reach these goals we are currently developing a transdisciplinary methodology of mutually dependent research areas dealing with the reconstruction and *development* of the given scope for action, the re-conceptualization of public health services including the role of actors and institutions in the health care system, and the *normative evaluation* and safeguarding of ethical issues in this molecular transition of public health.

The main goal for the first year of the project is to transform the current interest based mode of decision making into an evidence based mode. This requires the integration of ethical, legal, and social issues of Public Health Genetics into the empirical data base of ongoing epidemiological and basic research in medical genomics by routine monitoring and feedback.

FROM INTEREST TO EVIDENCE



- GEM Berlin • GEM Bonn • GEM Göttingen • GEM Heidelberg • GEM Kiel
GEM Lübeck • GEM Marburg • GEM München • IGTEM Mainz

Literatur

- Alpert J.E., Fava M.F.:** Nutrition and depression: The role of folate. *Nutr Reviews* 55:145–149, 1997
- Annas G.J.:** Rules for Research on Human Genetic Variation – Lessons from Iceland. *NEJM* 342: 1830–1833, 2000
- Antonopoulou L., van Meurs P.:** The precautionary principle within European Union public health policy. The implementation of the principle under conditions of supranationality and citizenship. *Health Policy* 66:179–197, 2003
- Antonovsky A.:** Unraveling the mystery of health. How people manage stress and stay well. Jossey Bass San Francisco, 1987
- Baerlocher K., Eichholzer M., Lüthy J., Moser U., Tönz O.:** Maßnahmen zur Prophylaxe von Neuralrohrdefekten und zur Verbesserung der Folsäure-Versorgung in der Schweiz. AG „Folsäure-Prophylaxe“ der Eidgenössischen Ernährungskommission, 2002
- Bässler K.H., Golly I., Loew D., Pietrzik K.:** Vitamin-Lexikon für Ärzte, Apotheker und Ernährungswissenschaftler. Urban & Fischer München Jena, 2002
- Baird P.A.:** Identification of genetic susceptibility to common diseases: the case for regulation. *Perspectives Biol Med* 45(4):516–528, 2000
- Banta H.D., Luce B.R.:** Health Care Technology and its Assessment. An International Perspective. Oxford University Press Oxford New York Tokyo, 1993
- Bazzano L.A., He J., Ogden L.G., Loria C., Vupputuri S., Meyers L., Whelton P.K.:** Dietary intake of folate and risk of stroke in US men and women. *Stroke* 33:1183–1189, 2002
- Beskow L.M., Khoury M.J., Baker T.G., Thrasher J.F.:** The Integration of Genomics into Public Health Research, Policy and Practice in the United States. *Community Genet* 4:2–11, 2001
- Birnbacher D.:** Tun und Unterlassen. Reclam Stuttgart, 1995
- Bonß W.:** Vom Risiko, Unsicherheit und Ungewissheit in der Moderne. Suhrkamp Frankfurt/Main, 1995
- Bora A.:** Rechtliches Risikomanagement. Form, Funktion und Leistungsfähigkeit des Rechts in der Risikogesellschaft. Duncker & Humblot Berlin, 1999
- Boushey C.J., Beresford S.A.A., Omenn G.S., Motulsky A.G.:** A quantitative assessment of plasma homocysteine as a risk factor for vascular disease. Probable benefits of increasing folic acid intakes. *JAMA* 274:1049–1057, 1995
- Brand A.:** Screening auf genetische Erkrankungen: Pro und Contra. In: Schwinger E., Dudenhausen J.W. (Hrsg.): Nichtdirektive humangenetische Beratung: Molekulare Medizin und genetische Beratung. Die Medizinische Verlagsgesellschaft Umwelt & Medizin mbH Frankfurt/M. 1999, S. 36–47
- Brand A., Bredehöft J., Brand H.:** Verbesserung der Vollständigkeit und Validität der flächendeckenden Dokumentation angeborener Fehlbildungen im Rahmen der Perinatalerhebung. Abschlußbericht der Pilotstudie in NRW. Iögd NRW, Wissenschaftliche Reihe Bd. 6, 1999
- Brand A.:** Genetik und Public Health. *Public Health Forum* 9(30):2–4, 2001
- Brand A.:** Prädiktive Gentests – Paradigmenwechsel für Prävention und Gesundheitsversorgung? *Gesundheitswesen* 64:224–229, 2002a
- Brand A.:** Health Technology Assessment als Basis einer Prioritätensetzung. In: Fozouni B., Güntert B. (Hrsg.): Prioritätensetzung im deutschen Gesundheitswesen. Logos Verlag Berlin 2002b, S. 158–163
- Brand A., Stöckel S.:** Die öffentliche Sorge um die Gesundheit aller – ein sinnvoller Anspruch? In: Brand A., v. Engelhardt D., Simon A., Wehkamp K.-H. (Hrsg.): Individuelle Gesundheit versus Public Health? Jahrestagung der Akademie für Ethik in der Medizin e.V., Hamburg 2001. LIT Verlag Münster Hamburg London 2002, S. 12–17
- Brand, A., Dabrock P., Gibis, B.:** Neugeborenen-Screening auf angeborene Stoffwechselstörungen und Endokrinopathien – aktuelle ethische Fragen aus unterschiedlichen Perspektiven. In: Wiesemann C., Dörries A., Wolfst G., Simon A.: (Hrsg.): Das Kind als Patient – Ethische Konflikte zwischen Kindeswohl und Kindeswille. Jahrestagung der Akademie für Ethik in der Medizin e.V., Tutzing 2002. Campus Verlag Frankfurt/M. 2003, S. 217–233
- Brand A., Schröder P., Bora A., Dabrock P., Kälble K., Ott N., Wewetzer C., Brand H. für die ZiF-Task Force „Public Health Genetics“:** Genetik in Public Health. Iögd NRW, Wissenschaftliche Reihe, 2004 (im Druck)

- Brand A., Brand H.:** Risikoabschätzung, Risikomanagement und Risikokommunikation in Public Health Genetics. In: Brand A., Schröder P., Bora A., Dabrock P., Kälble K., Ott N., Wewetzer C., Brand H. (Hrsg.) für die ZiF-Task Force „Public Health Genetics“: Genetik in Public Health. Iögd NRW, Wissenschaftliche Reihe, 2004 (im Druck)
- Brand A.:** Die öffentliche Sorge um die Gesundheitsversorgung aller: Public Health als Vermittler zwischen Ökonomie und Ethik. In: Brink A., Eurich J., Langer A., Schröder P. (Hrsg.): Agieren und Reagieren. Soziale Institutionen im Spagat zwischen Ökonomie und Ethik. LIT Verlag Münster Hamburg London, 2005 (im Druck)
- Brindle P., Fahey T.:** Primary Prevention of Coronary Heart Disease. *BMJ* 325:56–57, 2002
- Brönstrup A., Pietrzik K.:** Bedeutung von Homocystein bei der Entstehung von Atherosklerose – Ist eine Supplementierung von Vitaminen sinnvoll? *Ernähr Umschau* 43:80–87, 1996
- Bromem K.:** Genetik-Umwelt-Interaktionen bei Krebserkrankungen am Beispiel des Lungenkrebses aus der Perspektive der Genetischen Epidemiologie unter besonderer Berücksichtigung der Anwendung dieser Erkenntnisse auf Public Health Genetics. In: Brand A., Schröder P., Bora A., Dabrock P., Kälble K., Ott N., Wewetzer C., Brand H. (Hrsg.) für die ZiF-Task Force „Public Health Genetics“: Genetik in Public Health. Iögd NRW, Wissenschaftliche Reihe, 2004 (im Druck)
- Bundesärztekammer:** Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik. In: *Deutsches Ärzteblatt* 100:1297–1305, 2003
- Burke W., Coughlin S.S., Lee N.C., Weed D.L., Khoury M.J.:** Application of Population Screening Principles to Genetic Screening for Adult-Onset Conditions. *Genetic Testing* 5(3):201–211, 2001
- Burke W., Atkins D., Gwinn M.:** Genetic Test Evaluation. Information Needs of Clinicians, Policy Makers and the Public. *Am J Epidemiol* 156: 311–318, 2002
- Burke W.:** Genomics as a Probe for Disease Biology. *NEJM* 349:969–974, 2003
- Childs B., Valle D.:** Genetics, Biology and Disease. *Ann Rev Gen Hum Genet*: 1:1–19, 2000
- Choi S.W., Mason J.B.:** Folate status: effects on pathways of colorectal carcinogenesis. *J Nutr* 132:2413–2418, 2002
- Collins F.S., Patrinos A., Jordan E., Chakravarti A., Gesteland R., Walters L.:** New Goals for the U.S. Genome Project: 1998–2003. *Science* 282:682–689, 1998
- Collins F.S., McKusick V.A.:** Implications of the Human Genome Project for Medical Science. *J Am Med Ass* 285:540–544, 2001
- Czeizel A.E.:** Folic Acid in the Prevention of Neural Tube Defects. *J. Pediatr Gastroenterol Nutr* 20(1): 4–16, 1995
- Czeizel A.E.:** Folic Acid and Prevention of Birth Defects. *JAMA*, 275(21):1635, 1996
- Dabrock P.:** Capability-Approach und Decent Minimum. Befähigungsgerechtigkeit als Kriterium möglicher Priorisierung im Gesundheitswesen. In: *Zeitschrift für Evangelische Ethik* 46: 202–215, 2001
- Dabrock P.:** Genetik und soziale Gerechtigkeit. Systematische Überlegungen im Gespräch mit ‚From Chance to Choice‘. In: Dabrock P. et al. (Hrsg.): *Kriterien der Gerechtigkeit. Begründungen – Anwendungen – Vermittlungen*. Gütersloher Verlags- haus Gütersloh 2003, S. 192–214
- Dabrock P.:** ‚Man kann nicht nicht antworten‘. Sozialethische Gestaltungsperspektiven zum gesellschaftlichen Umgang mit Public Health Genetics. In: *ZiF-Mitteilungen* 2/2004, S. 18–28
- Dabrock P., Klinnert L., Schardien S.:** Menschenwürde und Lebensschutz. Herausforderungen theologischer Bioethik. Gütersloher Verlagshaus Gütersloh, 2004
- Dabrock P.:** Inklusion und soziale Gerechtigkeit. Eine theologisch-sozialethische Suchbewegung zwischen Rawls und Luhmann. In: Schüle A. et al. (Hrsg.): *Luhmann und die Theologie. Wiss. Buchgesellschaft Darmstadt*, 2005 (im Druck)
- Deutsche Forschungsgemeinschaft:** Prädiktive genetische Diagnostik. Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung. Stellungnahme der Senatskommission für Grundsatzfragen der Genforschung. Bonn, 2003
- DGE (Deutsche Gesellschaft für Ernährung):** Ernährungsbericht 1996. Frankfurt/M., 1996
- DGE (Deutsche Gesellschaft für Ernährung):** Ernährungsbericht 2000. Frankfurt/M., 2000
- Donaldson R.J., Donaldson L.J.:** *Essential Public Health Medicine*. Petroc Press Plymouth, 1998
- Dorman J.S., Mattison D.R.:** Epidemiology, Molecular Biology and Public Health. In: Khoury M.J., Burke W., Thomson E.J. (Eds.): *Genetics and Public Health in the 21st Century. Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease*. Oxford University Press Oxford New York Tokyo 2000, pp. 103–121
- Droste S., Brand A.:** Biochemisches Screening für fetale Chromosomenanomalien und Neuralrohrdefekte – Eine Verfahrensbewertung. *Health Technology Assessment Band 4. Schriftenreihe des Deutschen Instituts für Medizinische Dokumentation und Information im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit*. Nomos Verlagsgesellschaft Baden-Baden, 2001

- Droste S., Gerhardus A., Kollek R.:** Methoden zur Erfassung ethischer Aspekte und gesellschaftlicher Wertvorstellungen in Kurz-HTA-Berichten – eine internationale Bestandsaufnahme. DIMDI Köln, 2003.
- Eichholzer M., Lüthby J., Moser U., Fowler B.:** Folate and the risk of colorectal, breast and cervix cancer. The epidemiological evidence. *Swiss Med Wkly* 131:539–549, 2001
- Ellsworth D.L., O'Donnell C.J.:** Emerging Genomic Technologies and Analytic Methods for Population- and Clinic-Based Research. In: Houry M.J., Little J., Burke W. (Eds.): *Human Genome Epidemiology. A Scientific Foundation for Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease.* Oxford University Press Oxford New York Tokyo 2004, pp. 17–37
- European Commission:** 25 Recommendations on the ethical, legal and social implications of genetic testing. European Commission Brussels, 2004
- Fava M., Borus J.S., Alpert J.E., Nierenberg A.A., Rosenbaum J.F., Bottiglieri T.:** Folate, vitamin B₁₂, and homocysteine in major depressive disorders. *Am J Psych* 154:426–428, 1997
- Feuerstein G.:** Genetik und Public Health. Über konstruierte Affinitäten, ignorierte Spannungsverhältnisse und die innovationsstrategische Bedeutung ungelöster Wertekonflikte. In: Trojan A., Döhner H. (Hrsg.): *Gesellschaft, Gesundheit, Medizin. Erkundungen, Analysen und Ergebnisse.* Mabuse-Verlag Frankfurt/M. 2002, S. 205–216
- Feuerstein G., Kollek R., Uhlemann T.:** Genetik und Krankenversicherung. Neue Leistungsangebote im Gesundheitssystem. Nomos Verlagsgesellschaft Baden-Baden, 2002
- Forst R.:** Kontexte der Gerechtigkeit. Politische Philosophie jenseits von Liberalismus und Kommunismus. Suhrkamp Frankfurt/M., 1994
- Frankish C.J., Kwan B., Ratner P.A., Higgins J.W., Larsen C.:** Challenges of citizen participation in regional health authorities. *Soc Science & Med* 54: 1471–1480, 2002
- Fraser, N., Honneth A.:** Umverteilung oder Anerkennung. Eine politisch-philosophische Kontroverse. Suhrkamp Frankfurt/M., 2003
- French M.E., Moore J.B.:** Harnessing Genetics to Prevent Disease and Promote Health. Partnership for Prevention Washington, 2003
- Frey C., Dabrock P.:** Tun und Unterlassen beim klinischen Entscheidungskonfliktfall. Perspektive einer (nicht nur) theologischen Identitätsethik. In: *Zeitschrift für Evangelische Ethik* 47: 33–52, 2003
- Geier M., Schröder P.:** The Concept of Human Dignity in Biomedical Law. In: Sándor J., den Exter A.P. (Eds.): *Frontiers of European Health Law: A Multidisciplinary Approach.* Erasmus University Press-DocVision Delft 2003, pp. 146–182
- Gibbs R.A., Belmont J.W., Hardenbol P.:** The International HapMap Project. *Nature* 426:789–96, 2003
- Gosepath S.:** Gleiche Gerechtigkeit. Grundlagen eines liberalen Egalitarismus. Suhrkamp Frankfurt/M., 2004
- Grundwald A.:** Technikgestaltung zwischen Wunsch und Wirklichkeit. Springer Berlin Heidelberg, 2003
- Gutmacher A.E., Collins F.S.:** Genomic Medicine – A Primer. *NEJM* 347:1512–1521, 2002
- Hebebrand J., Dabrock P., Lingenfelder M., Mand E., Rief W., Voit W.:** Ist Adipositas eine Krankheit? – Interdisziplinäre Perspektiven. In: *Deutsches Ärzteblatt* 101:A2468–2474, 2004
- Henn W.:** Die Bedeutung genetischer Mutationen und ihrer Diagnostik für Prävention und Therapie multifaktoriell bedingter Krankheiten. In: Brand A., Schröder P., Bora A., Dabrock P., Kälble K., Ott N., Wewetzer C., Brand H. (Hrsg.) für die ZiF-Task Force „Public Health Genetics“: *Genetik in Public Health. Iögd NRW, Wissenschaftliche Reihe*, 2004 (im Druck)
- Hibbard E.D., Smithells R.W.:** Folic acid metabolism and human-embryopathy. *Lancet* 1:1254, 1965
- Hirsch S., de la Maza P., Barrera G., Gattas V., Petermann M., Bunout D.:** The Chilean flour folic acid fortification program reduces serum homocysteine levels and masks vitamin B₁₂ deficiency in elderly people. *J Nutr* 132:289–291, 2002
- Holtzman N.A., Marteau T.M.:** Will Genetics Revolutionize Medicine? *NEJM* 343(2): 141–144, 2000
- Hort A., Brand H.:** Perikonzeptionelle Multivitamin-gaben führen zur Reduktion angeborener Fehlbildungen: ausreichende Evidenz zur Formulierung nationaler Empfehlungen für Deutschland? *Gesundheitswesen* 59:248–251, 1997
- IoM (Institute of Medicine):** The Future of Public Health. Division of Health Care Services. Committee for the Study of the Future of Public Health. National Academy Press Washington, D.C., 1988, pp. 7–8
- Japp K.-P.:** Risiko. Transcript Verlag Bielefeld, 2000.
- Jung T.:** Der Risikobegriff in Wissenschaft und Gesellschaft. *Bundesgesundheitsblatt*, 46:542–548, 2003
- Kälble K.:** Public Health Genetics. In: *ZiF-Mitteilungen* 2/2004, S. 7–14
- Khoury M.J.:** From Genes to Public Health: The Applications of Genetic Technology in Disease Prevention. *Am J Public Health* 86(12):1717–1722, 1996

- Khoury M.J.:** Relationship Between Medical Genetics and Public Health: Changing the Paradigm of Disease Prevention and the Definition of a Genetic Disease. *Am J Med Gen* 17:289–291, 1997
- Khoury M.J., Burke W., Thomson E.:** Genetics in Public Health: A Framework for the Inegration of Human Genetics into Public Health Practice. In: Khoury M.J., Burke W., Thomson E.J. (Eds.): *Genetics and Public Health in the 21st Century. Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease.* Oxford University Press Oxford New York Tokyo 2000, pp. 3–23
- Khoury M.J., McCabe L.L., McCabe E.R.B.:** Population Screening in the Age of Genomic Medicine. *NEJM* 348: 50–58, 2003
- Khoury M.J., Little J., Burke W.:** Human Genome Epidemiology: Scope and Strategies. In: Khoury M.J., Little J., Burke W. (Eds.): *Human Genome Epidemiology. A Scientific Foundation for Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease.* Oxford University Press Oxford New York Tokyo 2004, pp. 3–16
- Kirke P.N., Molloy A.M., Daly L.E.:** Maternal plasma folate and vitamin B12 are independent risk factors for neural tube defects. *Quart J Med* 86:703–708, 1993
- Kissell J.L.:** Complicity in Thought and Language: Toleration of Wrong. *J Med Humanities* 20: 49–60, 1999
- Kollek R., Feuerstein G., Schmedders M., van Aken J.:** Pharmakogenetik: Implikationen für Patienten und Gesundheitswesen. Anspruch und Wirklichkeit der „individualisierten Medizin“. Schriftenreihe Recht, Ethik und Ökonomie der Biotechnologie, Bd. 11. Nomos Verlagsgesellschaft Baden-Baden, 2004
- Krebs A.:** Gleichheit oder Freiheit. Texte der neuen Egalitarismuskritik. Suhrkamp Frankfurt/M., 2000
- Lai E., Bansal A., Hughes A.:** Medical applications of haplotype-based SNP maps: learning to walk before we run. *Nature Gen* 32:353, 2002
- Lemke T.:** Die Regierung der Risiken. Von der Eugenik zur genetischen Gouvernamentalität. In: Bröcking U. et al. (Hrsg.): *Gouvernamentalität. Studien zur Ökonomisierung des Sozialen.* Suhrkamp Frankfurt/M. 2000, S. 227–264
- Li D.K., Daling J.R., Mueller B.A., Hickok D.E., Fantel A.G., Weiss N.S.:** Periconceptional mutivitamin use in relation to the risk of congenital urinary tract anomalies. *Epidemiology*, 6:212–218, 1995
- Little J.:** Reporting and Review of the Human Genome Epidemiology Studies. In: Khoury M.J., Little J., Burke W. (Eds.): *Human Genome Epidemiology. A Scientific Foundation for Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease.* Oxford University Press Oxford New York Tokyo 2004, pp. 168–192
- Lösch A.:** Genomprojekt und Moderne. Soziologische Analysen des bioethischen Diskurses. Campus Frankfurt/M., 2001
- Lühmann D., Bartel C., Raspe H.:** Ethische Aspekte und gesellschaftliche Wertvorstellungen in HTA-Berichten zu genetischen Testverfahren. In: Brand A., Schröder P., Bora A., Dabrock P., Kälble K., Ott N., Wewetzer C., Brand H. für die ZiF-Task Force „Public Health Genetics“ (Hrsg.): *Genetik in Public Health.* lögd NRW, Wissenschaftliche Reihe, 2004 (im Druck)
- Luhmann N.:** Soziologie des Risikos. de Gruyter Berlin, 1991
- Mack E.:** Gerechtigkeit und gutes Leben. Christliche Ethik im politischen Diskurs. Schönigh Paderborn, 2002
- Michigan Center for Genomics & Public Health:** Ethical, Legal and Social Issues in Public Health Genetics (PHELSI), 2004, http://www.sph.umich.edu/genomics/media/subpage_autogen/PHELSI.pdf.
- Milunsky A., Jick H., Jick S.S.:** Multivitamin/folic acid supplementation in early pregnancy reduces the prevalence of neural tube defects. *JAMA* 262: 2847–2852, 1989
- Murray T.:** Genetic Exceptionalism and ‚Future Diaries‘: Is Genetic Information bDifferent from Other Medical Information? In: Rothstein M. (Ed.): *Genetic Secrets: Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era.* Yale University Press New Haven 1997, pp. 60–73
- Nolting H.D., Hagenmeyer E.G., Häussler B.:** Einführung. In: Bertelsmann Stiftung (Hrsg.): *Eigenverantwortung. Ein gesundheitspolitisches Experiment.* Verlag Bertelsmann Stiftung Gütersloh 2004, S. 11–22
- Nussbaum M.:** Gerechtigkeit oder Das gute Leben. Suhrkamp Frankfurt/M., 1999
- Omenn G.S.:** Public health genetics: an emerging interdisciplinary field for the post-genomic era. *Ann Rev Public Health* 21:1–13, 2000
- O’Neill, O.:** *Autonomy and Trust in Bioethics.* Cambridge University Press Cambridge, 2002
- Pauer-Studer H.:** *Autonom Leben. Reflexionen über Freiheit und Gleichheit.* Suhrkamp Frankfurt/M., 2000
- Paul, N.W.,:** Molekulare Prädiktion: Ein Weg zur Molekularen Prävention? In: Gostomzyk, J.G. (Hrsg.): *Innovative Aspekte in der Prävention.* Schriftenreihe der Landeszentrale für Gesundheit in Bayern e.V Band 7, 2002a, S.39–61

- Paul N.W.:** Genes, Information, Volatile Bodies. In: Gimmler A. et al (Hrsg.): Health and Quality of Life. Philosophical, Medical, and Cultural Aspects. LIT Verlag Münster Hamburg London 2002b, S. 187-198
- Paul N.W., Labisch A.:** Health is a Crossroad: Natur und Gesellschaft, Individuum und Gemeinschaft in der öffentlichen Gesundheitssicherung. Das Gesundheitswesen 64:614-622, 2002
- Paul N.W.:** Making Molecular Medicine: Historical, Theoretical, and Ethical Dimensions. Medizinische Fakultät der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf, 2003a
- Paul N.W.:** Auswirkungen der Molekularen Medizin auf Gesundheit und Gesellschaft. Gutachten Bio- und Gentechnologie. Friedrich-Ebert-Stiftung Berlin, 2003b
- Paul N.W.:** Erwartungen und Ängste der Gesellschaft gegenüber der Genomforschung. In: Bender H.G. et al. (Hrsg.): 54. Kongress der Deutschen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe. Springer Berlin 2003c, S. 445-447
- Paul N.W., Ganten D.:** Die Zukunft der Molekularen Medizin. In: Honnefelder L., Mieth D., Propping P. (Hrsg.): Das genetische Wissen und die Zukunft des Menschen. De Gruyter Berlin, 2003
- Paul N.W.:** Societal Implications of a Wide-spread Predictive Testing for Hereditary Tumors. J Cancer Res Clin Oncol 130(1)26, 2004
- Peltonen L., McKusick V.A.:** Genomics and Medicine: Dissecting Human Disease in the Postgenomic Era. Science 291:1224-1229, 2001
- Perleth M.:** Wie nützt die Mark am meisten? Gesundheit und Gesellschaft 4:38-45, 2000
- Perleth M., Lüthmann D., Gibis D., Droste S.:** „Rapid Assessments“ – schnelle Bewertung medizinischer Technologien. Gesundheitswesen 63:S79-S84, 2001
- Perleth M.:** Evidenzbasierte Entscheidungsunterstützung im Gesundheitswesen. Konzepte und Methoden der systematischen Bewertung medizinischer Technologien (Health Technology Assessment) in Deutschland. Verlag für Wissenschaft und Kultur Berlin, 2003
- Peyser P.A., Burns T.L.:** Approaches to Quantify the Genetic Component of and Identify Genes for Complex Traits. In: Khoury M.J., Little J., Burke W. (Eds.): Human Genome Epidemiology. A Scientific Foundation for Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease. Oxford University Press Oxford New York Tokyo 2004, pp. 38-57
- Pollitt, R.J., Green A., McCabe C.J., Booth A., Cooper N.J., Leonard J.V., Nicholl P., Tunaley J.R., Virdi N.K.:** Neonatal screening for inborn errors of metabolism: cost, yield and outcome. The National Coordinating Centre for Health Technology Assessment (NCCHTA), Boldrewood, 1997
- Ray J.G., Meier C.M., Vermeulen M.J., Boss S., Wyatt P.R., Cole D.E.C.:** Association of neural tube defects and folic acid fortification in Canada. Lancet 360:2047-2048, 2002
- Rawls J.:** Eine Theorie der Gerechtigkeit. Suhrkamp Frankfurt/M., 1975
- Rieder M.J.:** Prevention of neural tube defects with periconceptional folic acid. Clin Perinatol 21:483-503, 1994
- Rose G.:** The Strategy of Preventive Medicine. Oxford University Press Oxford New York Tokyo, 1992
- Sass H.-M.:** A 'Contract Model' for Genetic Research and Health Care for Individuals and Families. Eubios J Asian Internat Bioethics 11:130-132, 2001
- Sass H.-M.:** Patienten- und Bürgeraufklärung über genetische Risikofaktoren. In: Sass H.-M., Schröder P. (Hrsg.): Patientenaufklärung bei genetischem Risiko. LIT Verlag Münster Hamburg London 2003, S. 42-55
- Schmidt T.:** Die Chancen der Risikogesellschaft. In: Beck U. (Hrsg.): Politik in der Risikogesellschaft. Suhrkamp Frankfurt/M. 1991, S. 216-224
- Schreiber S.:** Stand der Aufklärung genetischer Ursachen komplexer Erkrankungen und potentieller Einfluss genetischer Erkenntnisse auf Public Health Strategien. In: Brand A., Schröder P., Bora A., Dabrock P., Kälble K., Ott N., Wewetzer C., Brand H. für die ZiF-Task Force „Public Health Genetics“ (Hrsg.): Genetik in Public Health. Iögd NRW, Wissenschaftliche Reihe, 2004 (im Druck)
- Schröder P.:** Patientenaufklärung und Gesundheitskommunikation im Internet. In: Sass H.-M., Schröder P. (Hrsg.): Patientenaufklärung bei genetischem Risiko. LIT Verlag Münster Hamburg London 2003, S. 57-78
- Schröder P.:** Gendiagnostische Gerechtigkeit. Eine ethische Studie über die Herausforderungen post-nataler genetischer Prädiktion. LIT Verlag Münster Hamburg London, 2004
- Schütz H., Wiedemann P.M.:** Risikowahrnehmung in der Gesellschaft. Bundesgesundheitsblatt 46:549-554, 2003
- Sen A.:** Development as Freedom. Anchor Books New York, 1999
- Seshadri S., Beiser A., Selhub J., Jacques P.F., Rosenberg I.C.H., D'Agostino R.B., Wilson P.W.F., Wolf P.A.:** Plasma homocysteine as a risk factor for dementia and Alzheimer's disease. NEJM 346:476-483, 2002

- Seymour C.A., Thomason M.J., Chalmers R.A., Addison G.M., Bain M.D., Cockburn F., Littlejohns P., Lord J., Wilcox A.H.:** Newborn screening for inborn errors of metabolism: a systematic review. The National Coordinating Centre for Health Technology Assessment (NCCHTA), Boldrewood, 1997
- Shani S., Siebzeiner M.I., Luxenburg O., Shemer J.:** Setting priorities for the adoption of health technologies on a national level – the Israeli experience. *Health Policy* 54:169–185, 2000
- Shaw G.M., O'Malley C.D., Wasserman C.R., Tolarova M.M., Lammer E.J.:** Maternal periconceptional use of multivitamins and reduced risk for conotruncal heart defects and limb deficiencies among offspring. *Am J Med Gen* 59:536–545, 1995
- Sing C.F., Stengard J.H., Kardia S.L.:** Genes, environment, and cardiovascular disease. *Art Thromb Vasc Biol* 23:1950, 2003
- Sperling K., Pelz J., Wegner R.-D., Dörries., Grüters., Mikkelsen M.:** Significant increase in trisomies 21 in Berlin nine months after the Chernobyl reactor accident: temporal correlation or causal relation. *BMJ* 309:158–162, 1994
- Tauber A.I.:** Sick Autonomy. *Perspectives Biol Med* 46(4):484–495, 2003
- Taupitz J.:** Genetische Diagnostik und Versicherungsrecht. Verlag Versicherungswirtschaft Karlsruhe, 2000
- Thorsteinsdottir H., Daar A.S., Smith R.D., Singer P.A.:** Genomics knowledge. In: Smith R.D., Beaglehole R., Woodward D., Drager N. (Hrsg.): *Global public goods for health. Health economic and public health perspectives.* Oxford University Press Oxford New York Tokyo, 2003, 137–158
- Tönz O., Lüthy J., Raunhardt O.:** Folsäure zur Verhütung von Neuralrohrdefekten. *Schweiz Med Wochenschr* 126:177–187, 1996
- Tönz O.:** Vom Sinn und Zweck einer generellen Folsäure-Prophylaxe. *Schweiz Med Forum* 13:303–310, 2002
- Trojan A., Legewie H.:** Nachhaltige Gesundheit und Entwicklung. Leitbilder, Politik und Praxis der Gestaltung gesundheitsfördernder Umwelt- und Lebensbedingungen. Verlag für Akademische Schriften Frankfurt/M., 2001
- von Troschke J., Herrmann M., Stössel U.:** Fortschritt und Gesundheit. In: Schwartz F.W. (Hrsg.): *Das Public Health Buch. Gesundheit und Gesundheitswesen.* Urban & Fischer München Wien Baltimore 1998, S. 81–93
- ten Kate L.P.:** Editorial. *Community Genet* 1:1–2, 1998
- ten Kate L.P.:** Community genetics in The Netherlands. In: Khoury M.J., Burke W., Thomson E.J. (Eds.): *Genetics and Public Health in the 21st Century. Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease.* Oxford University Press Oxford New York Tokyo 2000, pp. 291–299
- UNESCO:** Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights. UNESCO Paris, 1997
- UNESCO:** International Declaration on Human Genetic Data. UNESCO Paris, 2003
- Waldenfels B.:** Grenzen der Normalisierung. Studien zur Phänomenologie des Fremden 2. Suhrkamp Frankfurt/M., 1998
- Walt G.:** *Health Policy: An Introduction to Process and Power.* Zed Books London-New Jersey, 1994
- Walter U., Schwartz F.W.:** Prävention. In: Schwartz F.W. (Hrsg.): *Das Public Health Buch. Gesundheit und Gesundheitswesen.* Urban & Fischer München Wien Baltimore 1998, S. 189–214
- Wewetzer C.:** Der Beitrag der Genetik zu Public Health-Aufgaben. In: Brand A., Schröder P., Bora A., Dabrock P., Kälble K., Ott N., Wewetzer C., Brand H. für die ZiF-Task Force „Public Health Genetics“ (Hrsg.): *Genetik in Public Health. Iögd NRW, Wissenschaftliche Reihe, 2004 (im Druck)*
- Wewetzer C., Brand A.:** Public Health Genetics. In: Brand A., Schröder P., Bora A., Dabrock P., Kälble K., Ott N., Wewetzer C., Brand H. für die ZiF-Task Force „Public Health Genetics“ (Hrsg.): *Genetik in Public Health. Iögd NRW, Wissenschaftliche Reihe, 2004 (im Druck)*
- WHO:** Genomics and the World Health. Report of the Advisory Committee on Health Research. WHO Geneva, 2002
- Wilkinson R.G.:** *Unhealthy Societies. The Afflictions of Inequality.* Routledge London, 1996
- Wilson J.M.G., Jungner G.:** Principles and practice of screening for disease. *Public Health Papers* 34. World Health Organization (WHO) Geneva, 1968
- Yoon P.W.:** Public health impact of genetic tests at the end of the 20th century. *Gen in Med* 3:405–410, 2001
- Zhang S., Hunter D.J., Hankinson S.E., Giovannucci E.L., Rosner B.A., Colditz G.A., Speizer F.E., Willett W.C.:** A prospective study of folate intake and the risk of breast cancer. *JAMA* 281:1632–1637, 1999
- Zimmern R.:** *Genetics.* In: Griffiths S., Hunter D.J. (Eds.): *Perspectives in Public Health.* Radcliffe Medical Press Oxon 1999, pp. 131–140
- Zimmern R., Cook C.:** Genetics and Health. Policy issues for genetic science and their implications for health and health services. The Nuffield Trust Genetics Scenario Project. The Nuffield Trust London, 2000

Die Autoren

Prof. Dr. med. Angela Brand MPH

geb. 1962, Fachärztin für Öffentliches Gesundheitswesen, seit April 2003 Professorin für Sozialmedizin/Public Health am Fachbereich Sozialwesen der Fachhochschule Bielefeld, seit November 2004 Privatdozentin am Fachbereich Human- und Gesundheitswissenschaften der Universität Bremen. 1982–1988 Studium der Humanmedizin an der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster, 1988 Approbation, 1990 Promotion zum Dr. med. („summa cum laude“) am Institut für Pathologie der Westfälischen Wilhelms-Universität Münster (Thema: „Durchflußzytometrische DNA-Analyse der dedifferenzierten Chondrosarkome). 1989–1993 ärztliche Tätigkeit an der Universitäts-Kinderklinik Münster sowie am Center for Medical Genetics der Johns Hopkins University School of Medicine, Baltimore, USA. 1993 Master of Public Health (MPH) der Johns Hopkins University School of Hygiene and Public Health (JHUSHPH), Baltimore, USA. 1993–1994 Research Assistant am Maryland State Department of Health and Mental Hygiene, Baltimore, sowie Assistant Professor am Department of Epidemiology der JHUSHPH, Baltimore, USA. 1994–1997 Referentin in der Abteilung Umwelt und Gesundheit der Behörde für Arbeit, Gesundheit und Soziales (BAGS) der Freien und Hansestadt Hamburg. 1997–1999 wissenschaftliche Mitarbeiterin in der Arbeitsgruppe „Management im Gesundheitswesen“ an der Fakultät für Gesundheitswissenschaften der Universität Bielefeld. 2000 Leiterin des Gesundheitsamtes des Landkreises Osnabrück. 2001–3/2003 Professorin für Sozialmedizin/Public Health am Fachbereich Sozialpädagogik der Fachhochschule Düsseldorf. 2003 Fachärztin für Öffentliches Gesundheitswesen. Im Wintersemester 2003/2004 Sprecherin u. wissenschaftliche Leiterin der ZiF: Task Force „Public Health Genetics“ am Zentrum für Interdisziplinäre Forschung (ZiF) der Universität Bielefeld. 2004 Habilitation am Fachbereich Human- und Gesundheitswissenschaften der Universität Bremen (Thema: „Public Health-Aspekte neuer humangenetischer Technologien am Beispiel des genetischen Screenings: Die Evaluation des „Triple-Tests“). Seit 2004 Koordinatorin der „European Task Force „Public Health Genetics“ u. Kooperationspartnerin im Projekt „Public Health Genetics“ des Nationalen Genomforschungsnetzes (NGFN). Zahlreiche Forschungsprojekte und Veröffentlichungen u.a. zu den Themenbereichen Public Health Genetics, Ethik in Public Health, Versorgungsepidemiologie, Evaluationsforschung und Gesundheitssystemforschung. U.a. Sachverständige für die Enquete-Kommission „Recht und Ethik der modernen Medizin“ des Deutschen Bundestages, Experte für die Europäische Agentur für Wiederaufbau, u.a. Mitglied im Beratergremium „Biotechnologie und Gesellschaft“ der DECHEMA, im Sozialwissenschaftlichen Arbeitskreis der KOMMENDE Dortmund, im Europäischen Public Health Zentrum (EPHZ) NRW u. im Netzwerk Technikfolgenabschätzung (TA). Sprecherin der AG „Public Health Genetics“ der European Public Health Association (EUPHA), der AG „Public Health Genetics“ der Deutschen Gesellschaft für Sozialmedizin und Prävention (DGSM) u. der AG „Ethik in Public Health“ der Akademie für Ethik in der Medizin (AEM).

Prof. Dr. theol. Peter Dabrock, M.A.

geb. 1964, ist seit Okt 2002 Juniorprofessor für Sozialethik/Bioethik am Fachbereich Evangelische Theologie der Philipps-Universität Marburg. Studium der Evangelischen und Katholischen Theologie, Philosophie und Soziologie in Würzburg, Bonn und Bochum, dann nach Vikariat von 1995–

2002 Wissenschaftlicher Assistent am Lehrstuhl für Systematische Theologie (Ethik) an der Evangelisch-Theologischen Fakultät der Ruhr-Universität Bochum. 1999 Promotion mit der 2000 veröffentlichten Arbeit „Antwortender Glaube und Vernunft. Zum Ansatz evangelischer Fundamentaltheologie“ (1999). Im Wintersemester 2003/2004 Fellow am Zentrum für Interdisziplinäre Forschung (ZiF) der Universität Bielefeld in der ZiF: Task Force „Public Health Genetics“. Zahlreiche Veröffentlichungen zu den Themenbereichen: Ethik der Gesundheitsversorgung, Public-Health (Genetics) Ethik, Menschenwürde-Konzeptionen in der Bioethik, Tun und Unterlassen im klinischen Entscheidungskonfliktfall, Ethik der Humangenetik (Forschung mit embryonalen Stammzellen; Präimplantationsdiagnostik; Therapeutisches Klonen), metaethische Fragen; Auswahl: (zusammen mit L. Klinnert u. S. Schardien) Menschenwürde und Lebensschutz. Herausforderungen theologischer Bioethik, 2004; (zusammen mit J. Ried Hg.) Therapeutisches Klonen als Herausforderung für die Statusbestimmung des menschlichen Embryos, 2005. U.a. ist Peter Dabrock Mitglied der „Akademie für Ethik in der Medizin“, der „Societas Ethica“ und der Zentralen Ethikkommission bei der Bundesärztekammer.

Univ.-Prof. Dr. rer. medic. Norbert W. Paul, M.A.

geb. 1964, leitet seit April 2004 das Institut für Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin am Fachbereich Medizin der Johannes Gutenberg-Universität in Mainz. Er studierte in Münster und Düsseldorf Neuere Geschichte, Philosophie, deutsche Philologie zum Magister Artium sowie Medizin. Er promovierte 1995 an der Medizinischen Fakultät zu Münster in Theoretischer Medizin und war seit 1993 zunächst wissenschaftlicher Mitarbeiter, später Hochschulassistent am Institut für Geschichte der Medizin, Düsseldorf. Kürzere Auslandsaufenthalte führten ihn 1995 als Post-Doc an das Kennedy Institute for Ethics, Georgetown University, Washington DC, USA und an das Radboud Medical Center der Universität Nijmegen, NL. In den akademischen Jahren 1999 und 2000 arbeitete er als Forschungsstipendiat der Alexander von Humboldt-Stiftung und als Visiting Professor und in Biomedical Ethics & History and Philosophy of Science an der Stanford University, Stanford CA, USA zur ethischen Einschätzung genombasierter Verfahren sowie zur Geschichte der Molekularen Medizin. 2001 bis 2003 war er Gastwissenschaftler am Max-Delbrück-Centrum für Molekulare Medizin in Berlin-Buch und Dozent des Berliner Reformstudiengangs Medizin. Paul habilitierte sich 2003 an der Medizinischen Fakultät in Düsseldorf und war dort bis zu seinem Ruf auf die C4-Professur für Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin in Mainz stellvertretender Direktor des Instituts für Geschichte der Medizin. Er verbindet historische und ethische Fragestellungen mit aktuellen Entwicklungen in der Biomedizin, unter anderem als Leiter eines Projekts im Nationalen Genomforschungsnetz, NGFN. Er ist Mitglied in verschiedenen nationalen und internationalen Fachgesellschaften, Mitglied der Akademie für Ethik in der Medizin (AEM) sowie seit 2004 Sachverständiger der Akademie der Wissenschaften und der Literatur zu Mainz.

Dr. phil. Peter Schröder

geb. 1975, studierte Philosophie und Bioethik als Fulbright-Stipendiat an der Georgetown University in Washington, DC (1999–2000), Abschluss Master of Arts. 2001–2003 führte er ein Dissertationsprojekt im DFG-Graduiertenkolleg „Kriterien der Gerechtigkeit in Ökonomie, Sozialethik und Sozialpolitik“ an der Ruhr-Universität Bochum zu Gerechtigkeitsfragen genetischen Fortschritts durch. Von 1997 bis 2003 arbeitete Schröder am Zentrum für medizinische Ethik e.V. in Bochum und war 2003–2004 Fellow in der ZiF:Task Force „Public Health Genetics“. Gegenwärtig arbeitet Schröder als Dezernent im Landesinstitut für den Öffentlichen Gesundheitsdienst NRW (lögd) zu Fragen europäischer Gesundheitspolitikberatung. Veröffentlichungen u.a.: Gendiagnostische Gerechtigkeit (Lit, 2004) und zusammen mit Hans-Martin Sass (Hg.): Patientenaufklärung bei genetischem Risiko (Lit, 2003).