

Nils B. Heyen

GENDIAGNOSTIK ALS THERAPIE

*Die Behandlung von Unsicherheit
in der prädiktiven genetischen Beratung*

Kultur der Medizin

campus

Inhalt

Vorwort.....	9
1 Einleitung.....	11
2 Prädiktive Gendiagnostik, humangenetische Beratung und die Berufsgruppe der humangenetischen Ärzte – Einführung und Forschungsstand.....	23
2.1 Prädiktive Gendiagnostik – Grundlagen, Implikationen, Deutungen	25
2.1.1 Grundlagen und Begriffsbestimmungen der prädiktiven Gendiagnostik.....	25
2.1.2 Psychosoziale Implikationen der prädiktiven Gendiagnostik	34
2.1.3 Gesellschaftliche Implikationen der prädiktiven Gendiagnostik	37
2.1.4 Die diskursive Deutung der prädiktiven Gendiagnostik als Krankheitsprävention.....	44
2.2 Humangenetische Beratung – Grundlagen, Forschung, Ethik, Diskurs	49
2.2.1 Grundlagen und Begriffsbestimmungen der humangenetischen Beratung.....	49
2.2.2 Humangenetische Beratung als Gegenstand empirischer Forschung.....	58
2.2.3 Zur Ethik der humangenetischen Beratung.....	62
2.2.4 Das genetische Beratungsgespräch als Informations- und Entscheidungshilfegespräch	68

2.3 Die Berufsgruppe der humangenetischen Ärzte – professionsoziologische Aspekte.....	75
2.3.1 Die Berufsgruppe der humangenetischen Ärzte als Teil der medizinischen Profession.....	75
2.3.2 Standards und Leitlinien in der medizinischen Profession...	81
2.3.3 Unsicherheitsabsorption durch Standards und Leitlinien humangenetischer Beratung	85
2.3.4 Auf dem Weg zur Bestimmung typisch ärztlich- professionellen Handelns	94
3 Prädiktive Gendiagnostik und prädiktive genetische Beratung – theoretische Perspektiven.....	97
3.1 Unterscheidungstheoretische Beobachtung der prädiktiven Gendiagnostik	99
3.1.1 Unterscheidungstheoretische Grundlagen	99
3.1.2 Dekonstruktion der diskursiven Deutung der prädiktiven Gendiagnostik in Unterscheidungen.....	103
3.1.3 Rekonstruktion zweier Beobachtungsweisen der prädiktiven Gendiagnostik	111
3.2 Prädiktive genetische Beratung und Gesellschaftstheorie	114
3.2.1 Das Gesundheitssystem der Gesellschaft.....	115
3.2.2 Medizintheorie und Gesundheitswissenschaften: Selbstbeschreibungen des Gesundheitssystems	129
3.2.3 Die prädiktive genetische Beratung des Gesundheitssystems	142
3.3 Prädiktive genetische Beratung aus professionalisierungs- theoretischer Sicht	148
3.3.1 Professionalisiertes Handeln.....	148
3.3.2 Professionalisierungstheoretische Kritik und Entwicklungsgeschichte der Nichtdirektivität	159
3.3.3 Die prädiktive genetische Beratung: eine professionalisierte Praxis?.....	162

4 Die problembewältigende Praxis der prädiktiven genetischen Beratung – empirische Untersuchung.....	167
4.1 Methodisches Vorgehen.....	169
4.1.1 Datenerhebung und Datenmaterial.....	170
4.1.2 Datenauswertung: das Verfahren der objektiven Hermeneutik.....	178
4.2 Exemplarische Analyse eines genetischen Beratungsgesprächs....	182
4.2.1 Zwischenfazit zum behandlungsbedürftigen Klientenproblem.....	203
4.2.2 Zwischenfazit zur ärztlichen Problemerkennung und -behandlung.....	224
4.2.3 Zusammenfassung.....	239
4.3 Das Unsicherheitsproblem und seine stellvertretende Bewältigung.....	243
4.3.1 Das Problem der Klienten mit ihrer Unsicherheit.....	245
4.3.2 Die Erfassung des Unsicherheitsproblems	255
4.3.3 Die Behandlung des Unsicherheitsproblems.....	261
4.3.4 Zusammenfassung.....	276
4.4 Zur Professionalisiertheit der Unsicherheitsbewältigung	277
4.4.1 Zum Arbeitsbündnis zwischen Arzt und Klient	278
4.4.2 Zum Spannungsverhältnis von Wissensbasis und Fallspezifität.....	292
4.4.3 Zusammenfassung.....	302
4.5 Zur Praxisreflexion der genetischen Berater.....	305
4.5.1 Ziel der Beratungspraxis und das zu bewältigende Klientenproblem.....	308
4.5.2 Zum Arbeitsbündnis zwischen Arzt und Klient	314
4.5.3 Zum Spannungsverhältnis von Wissensbasis und Fallspezifität.....	328

4.5.4	Zum Selbstverständnis der genetischen Berater	331
4.5.5	Zusammenfassung.....	337
4.6	Die prädiktive genetische Beratung als professionalisierte Unsicherheitsbewältigungspraxis – Zusammenfassung der Befunde	339
5	Resümee und Ausblick.....	344
	Literatur.....	374
	Sachregister.....	406
	Verzeichnis der Transkriptionszeichen	411

1 Einleitung

Wer als »gut informierter Bürger« (Schütz 1946) die wichtigsten Nachrichten und öffentlichen Debatten in den Massenmedien verfolgt, erfährt regelmäßig von den neuesten Erkenntnissen und Fortschritten der humangenetischen Forschung und biotechnologischen Entwicklung. Man weiß etwa, dass es ein mit großen internationalen Anstrengungen vorangetriebenes Humangenomprojekt gegeben hat, das die komplette Sequenzierung des menschlichen Erbgutes zum Ziel hatte und 2003 erfolgreich abgeschlossen wurde, und vielleicht weiß man sogar, dass damit wissenschaftlich deutlich weniger gewonnen worden ist als ursprünglich erwartet. Man registriert die Debatte zur Stammzellforschung und ihrer rechtlichen Regulierung in Deutschland. Man liest und hört Berichte von der Entdeckung eines bestimmten Gens, das für eine menschliche Eigenschaft oder eine spezifische Krankheit verantwortlich gemacht wird, und erfährt auch manchmal etwas über den aktuellen Stand der Bemühungen um die Entwicklung einer Gentherapie. Man wird zunehmend vertraut mit Begriffen wie Klonen oder Präimplantationsdiagnostik und nimmt vielleicht auch Reportagen von Journalisten zur Kenntnis, die dem kostspieligen Angebot mancher Unternehmen im Internet gefolgt sind, das eigene persönliche Genom analysieren zu lassen.

Weit weniger präsent ist in den Medien dagegen, wie sehr humangenetische Erkenntnisse und Technologien bereits Eingang in die medizinische (Anwendungs-)Praxis gefunden haben. Längst ist die Humangenetik im medizinischen Alltag angekommen. Das betrifft nicht nur die sogenannte Pränataldiagnostik, die schon lange zur Routine in der Schwangerschaftsvorsorge gehört, sondern auch die sogenannte (postnatale) *prädiktive Genodiagnostik*. Sie dient der Untersuchung von symptomfreien, das heißt klinisch *gesunden* Menschen auf Erbanlagen hin, welche die Disposition für eine sich erst im späteren Leben manifestierende Erkrankung mit sich bringen. Es geht ihr mit anderen Worten um genetisch bedingte Krank-

heitsrisiken, also nicht um aktuelle, sondern um *zukünftige* Erkrankungen, deren tatsächliches Eintreten mal mehr, mal weniger wahrscheinlich ist. Die prädiktive Gendiagnostik ist daher auch schon mit »Horoskopen« (Rehmann-Sutter 1998) verglichen oder als »der medizinische Blick in die Zukunft« (Kollek & Lemke 2008) umschrieben worden.

Zentrale medizinische Anwendungspraxis dieser voraussagenden (prädiktiven) Gendiagnostik ist die sogenannte humangenetische Beratung. Sie wird in Deutschland von Ärzten¹ durchgeführt und steht durch das jüngst verabschiedete Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz) auch explizit unter Arztvorbehalt.² Hier werden die jeweiligen Fragen des Ratsuchenden geklärt, ein für die Beurteilung von Erbvorgängen entscheidender Familienstammbaum erhoben, relevante Informationen vermittelt und gegebenenfalls eine Blutprobe des Ratsuchenden für eine genetische Laboranalyse entnommen. Eine humangenetische Beratung, in deren Fokus eine prädiktive Gendiagnostik – und nicht etwa eine Pränataldiagnostik – steht, wird im Folgenden als *prädiktive genetische Beratung* bezeichnet. Sie ist Thema dieses Buches.

Die prädiktive genetische Beratung ist nämlich eine überaus *auffällige ärztliche Praxis*, gerade wenn man sie mit einer herkömmlichen vergleicht. Zunächst einmal sind die »Patienten«, die Arzt und Beratung aufsuchen, vollkommen gesund. Sie haben keine körperlichen Schmerzen, zeigen keine Symptome und leiden an keiner akuten Krankheit, und wenn doch, liegt darin nicht der Grund für ihren Arztbesuch. Dabei ist mit dem Begriff des Patienten gemeinhin ein Kranker in ärztlicher Behandlung bezeichnet. Entsprechend gelten Arzt und Patient als komplementäre Rollenbegriffe. In der prädiktiven genetischen Beratung aber sitzt dem Arzt kein kranker, sondern ein klinisch gesunder Mensch gegenüber. Deshalb wird in diesem Buch in der Regel vom Klienten und nicht vom Patienten der prädiktiven genetischen Beratung die Rede sein.

Was aber ist mit denjenigen Klienten, bei denen mittels eines prädiktiven Gentests eine Erbanlage diagnostiziert worden ist, die eine schwere Erkrankung – sei es Krebs oder eine klassische Erbkrankheit wie Chorea

1 Als allgemeine Rollenbezeichnungen haben Begriffe wie »Arzt«, »Ratsuchender«, »Patient«, »Klient« usw. immer beide Geschlechter im Blick. Dieses wird daher in der vorliegenden Arbeit nur dann sprachlich expliziert, wenn es um eine konkrete, identifizierbare Person geht.

2 Gendiagnostikgesetz (GenDG), verkündet am 4. August 2009 im Bundesgesetzblatt Teil I, Nr. 50, S. 2529. Der hier angesprochene § 7 Abs. 3 GenDG tritt am 1. Februar 2012 in Kraft.

Huntington – im Laufe des Lebens wahrscheinlich oder sogar so gut wie sicher macht? Abgesehen davon, dass eine solche Gendiagnose für die Betroffenen alles andere als einfach zu bewältigen ist, werden diese positiv getesteten Personen in der Literatur gerne als »gesunde Kranke« bezeichnet,³ denn sie befinden sich in einer Art Zwischenreich: Zwar sind sie klinisch gesund, sie tragen aber etwas in sich, das sie (sehr) wahrscheinlich krank machen wird. Möglicherweise gehen sie deshalb regelmäßig zur Vorsorge oder lassen sich im Hinblick auf erste Symptome der erwarteten Erkrankung untersuchen. Dann wären sie tatsächlich ähnlich wie Kranke in regelmäßiger ärztlicher Behandlung, obwohl vielleicht (noch) symptomfrei. Aus dieser Perspektive erscheint die prädiktive genetische Beratung als eine ärztliche Praxis, in der nicht etwa – wie gewöhnlich – Kranke gesund, sondern Gesunde zu (gesunden) Kranken werden.

Die prädiktive genetische Beratung fällt als ärztliche Praxis auch deshalb auf, weil dem Arzt hier in der Regel keinerlei (gen-)therapeutische Handlungsoptionen zur Verfügung stehen.⁴ Der Arzt therapiert nicht, und er heilt auch keine Krankheiten. Er *diagnostiziert* – und zwar spezifische Genveränderungen. Allem Anschein nach geht es in der prädiktiven genetischen Beratung also allein um Diagnostik, nicht um Therapie. Darüber hinaus ist es weniger die akute Gegenwart als die gesundheitliche *Zukunft* des Klienten, die sich im Fokus der Aufmerksamkeit befindet. Keine behandlungsbedürftige Krankheit, keine nach unmittelbarer Linderung verlangenden Schmerzen stehen im Zentrum dieser ärztlichen Praxis, sondern für den Klienten allenfalls abstrakt erfahrbare Erkrankungen, die sich in naher oder ferner Zukunft manifestieren können, aber keineswegs müssen. Mit dem klassischen ärztlichen Handlungsziel der Heilung akuter Krankheiten hat die prädiktive genetische Beratung also offenbar recht wenig zu tun.

Zu den genannten Auffälligkeiten kommt, dass das genetische Beratungsgespräch in der Regel als ein Informations- und Entscheidungshilfegespräch beschrieben wird.⁵ Danach besteht die primäre Aufgabe des Arztes in der prädiktiven genetischen Beratung darin, dem Klienten medizinisch-genetische Informationen zu vermitteln, damit dieser eine sogenannte informierte Entscheidung für oder gegen einen prädiktiven Gentest

3 Früh schon Beck-Gernsheim 1993: 72; Scholz 1995: 48f.

4 Zum aktuellen Stand der gentherapeutischen Forschung siehe etwa Müller-Röber et al. 2009.

5 Entsprechende Literatur- und Quellenhinweise finden sich in Kapitel 2.2.4.