

Prädiktive genetische Beratung in Deutschland: eine empirische Studie

Kovács, László

Veröffentlichungsversion / Published Version
Arbeitspapier / working paper

Empfohlene Zitierung / Suggested Citation:

Kovács, L. (2008). *Prädiktive genetische Beratung in Deutschland: eine empirische Studie*. (Reihe Soziologie / Institut für Höhere Studien, Abt. Soziologie, 86). Institut für Höhere Studien (IHS), Wien. <https://nbn-resolving.org/urn:nbn:de:0168-ssoar-216136>

Nutzungsbedingungen:

Dieser Text wird unter einer Deposit-Lizenz (Keine Weiterverbreitung - keine Bearbeitung) zur Verfügung gestellt. Gewährt wird ein nicht exklusives, nicht übertragbares, persönliches und beschränktes Recht auf Nutzung dieses Dokuments. Dieses Dokument ist ausschließlich für den persönlichen, nicht-kommerziellen Gebrauch bestimmt. Auf sämtlichen Kopien dieses Dokuments müssen alle Urheberrechtshinweise und sonstigen Hinweise auf gesetzlichen Schutz beibehalten werden. Sie dürfen dieses Dokument nicht in irgendeiner Weise abändern, noch dürfen Sie dieses Dokument für öffentliche oder kommerzielle Zwecke vervielfältigen, öffentlich ausstellen, aufführen, vertreiben oder anderweitig nutzen.

Mit der Verwendung dieses Dokuments erkennen Sie die Nutzungsbedingungen an.

Terms of use:

This document is made available under Deposit Licence (No Redistribution - no modifications). We grant a non-exclusive, non-transferable, individual and limited right to using this document. This document is solely intended for your personal, non-commercial use. All of the copies of this documents must retain all copyright information and other information regarding legal protection. You are not allowed to alter this document in any way, to copy it for public or commercial purposes, to exhibit the document in public, to perform, distribute or otherwise use the document in public.

By using this particular document, you accept the above-stated conditions of use.

**Prädiktive genetische
Beratung in Deutschland –
eine empirische Studie**

László Kovács

Prädiktive genetische Beratung in Deutschland – eine empirische Studie

László Kovács

Juli 2008

**Institut für Höhere Studien (IHS), Wien
Institute for Advanced Studies, Vienna**

Contact:

Beate Littig
☎: +43/1/599 91-215
e-mail: littig@ihs.ac.at

Founded in 1963 by two prominent Austrians living in exile – the sociologist Paul F. Lazarsfeld and the economist Oskar Morgenstern – with the financial support from the Ford Foundation, the Austrian Federal Ministry of Education, and the City of Vienna, the Institute for Advanced Studies (IHS) is the first institution for postgraduate education and research in economics and the social sciences in Austria. The **Sociological Series** presents research done at the Department of Sociology and aims to share “work in progress” in a timely way before formal publication. As usual, authors bear full responsibility for the content of their contributions.

Das Institut für Höhere Studien (IHS) wurde im Jahr 1963 von zwei prominenten Exilösterreichern – dem Soziologen Paul F. Lazarsfeld und dem Ökonomen Oskar Morgenstern – mit Hilfe der Ford-Stiftung, des Österreichischen Bundesministeriums für Unterricht und der Stadt Wien gegründet und ist somit die erste nachuniversitäre Lehr- und Forschungsstätte für die Sozial- und Wirtschaftswissenschaften in Österreich. Die **Reihe Soziologie** bietet Einblick in die Forschungsarbeit der Abteilung für Soziologie und verfolgt das Ziel, abteilungsinterne Diskussionsbeiträge einer breiteren fachinternen Öffentlichkeit zugänglich zu machen. Die inhaltliche Verantwortung für die veröffentlichten Beiträge liegt bei den Autoren und Autorinnen.

Contents

1. Einleitung	1
Hauptteil A	2
2. Entwicklung der genetischen Beratung in der BRD	2
2.1. Beratung mit klientenspezifischer Empfehlung	3
2.2. Beratung als Informationsvermittlung	5
2.3. Beratungsreform aufgrund psychosozialer Bedürfnisse	5
2.4. Beratung nach dem Modell des psychotherapeutischen Gesprächs	6
3. Richtlinien zur genetischen Beratung	8
3.1. BÄK Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik (2003)	8
3.2. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik DGfH (2007)	9
3.3. Selbsthilfegruppen	10
4. Der Status quo prädiktiver genetischer Beratung	11
4.1. Begründung der Notwendigkeit genetischer Beratungen	11
4.2. Professionelle Voraussetzungen für die genetische Beratung	12
4.3. Die Qualität der genetischen Beratung	15
4.4. Der Weg zum prädiktiven genetischen Befund	16
4.5. Welche genetische Diagnostik gilt als prädiktiv?	18
Hauptteil B	20
5. Methodisches Vorgehen	20
5.1. Beratungsbeispiel 1 (R 11)	26
5.1.1. Einstieg und Fragestellung	26
5.1.2. Familienanamnese	28
5.1.3. Risikoberechnung	30
5.1.4. Vererbungsmechanismus	32
5.1.5. Krankheitsbild	34
5.1.6. Andere Angehörige	36
5.1.7. Testung	37
5.1.8. Abschluss	38

5.2. Beratungsbeispiel 2 (R 35).....	39
5.2.1. Einstieg	39
5.2.2. Anamnese.....	40
5.2.3. Risiken und Prophylaxe	40
5.2.4. Der genetische Test	41
5.2.5. Andere Angehörige	42
5.2.6. Schluss und Test.....	42
5.3. Phasen der genetischen Beratung.....	43
6. Grundhaltung des Beraters	45
7. Themen des Beratungsgesprächs	46
7.1. Erkrankungsfokus	47
7.2. Psychosoziale Aspekte	53
8. Handlungsfelder der genetischen Beratung.....	54
9. Zusammenfassung.....	59
10. Anhang 1.	62
11. Literatur	63

1. Einleitung

Genetische Beratung wird in Deutschland immer häufiger in Anspruch genommen. Dieses wachsende Interesse kann auf mehrere Gründe zurückgeführt werden: (1) zeitliche und konzeptionelle Entfernung von der Idee der Eugenik, welche vor allem die erste Hälfte des 20. Jahrhunderts prägte, aber in der zweiten Hälfte noch stark nachwirkte, (2) institutionelle Verankerung der genetischen Beratung in der Medizin, (3) Erweiterung der diagnostischen Möglichkeiten von Erbkrankheiten und nicht zuletzt (4) wachsende Relevanz der prädiktiven Gesundheitsinformationen, was unter anderem ein Gefühl der Verantwortlichkeit und die moralische Verpflichtung der Vorsorge für die künftige Gesundheit beinhaltet. Unter den neuen Bedingungen ist umso spannender, wie in der genetischen Beratung mit der zurzeit unveränderlichen Information über bestehende oder künftige Gesundheitsrisiken umgegangen wird. Diese Studie soll zeigen, wie mit prädiktiver genetischer Information in der genetischen Beratung in Deutschland umgegangen wird, wer auf welche Fragen der Ratsuchenden antworten kann, nach welchen Kriterien eine genetische Beratung durchgeführt wird, welchen äußeren und inneren Ansprüchen sie gerecht werden will, und schließlich was rechtliche, professionelle und institutionelle Rahmenbedingungen der genetischen Beratung in der Bundesrepublik sind.

Die Studie besteht aus zwei Hauptteilen. Im Hauptteil A (Kap. 2-4) geht es um die Entwicklung der genetischen Beratung in Deutschland, um die Entstehung der institutionellen Strukturen, der rechtlichen Rahmenbedingungen und der theoretischen Konzepte, welche heute der genetischen Beratung zugrunde liegen und welche zur Identität der genetischen Beratung gehören. Der Hauptteil B (Kap. 5-8) basiert auf empirischen Erhebungen bei genetischen Beratungen an vier deutschen Universitätskliniken.¹ Experteninterviews mit genetischen Beratern, Hospitationen in prädiktiven Beratungen sowie standardisierte Rollenspiele dienten der Informationsquelle. Die Quellen wurden zunächst mit einem anderen Fokus mit der Methode der Content Analysis (Krippendorff 1980) verarbeitet und für diese Studie nach den Methoden und den Fragestellungen der österreichischen ethnographischen Studie zur genetischen Beratung ergänzt und ausgewertet (Hadolt/Lengauer 2009). Ziel ist die Rekonstruktion des Ablaufs einer prädiktiven genetischen Beratung, sowie die Deutung der zentralen Konzepte der Beratung

¹ Mit dem Fokus auf Beratungsangebote an Universitätskliniken für die deutsche Studie wird eine verengte Auswahl unter allen möglichen Beratungsstrukturen getroffen. Diese Reduktion dient jedoch der Vergleichbarkeit mit den Ergebnissen der österreichischen Studie (Hadolt/Lengauer 2009), denn Österreich verfügt nicht über alle institutionellen Formen der genetischen Beratung der deutschen Versorgungsstrukturen (vgl. Kap. 0).

laut österreichischer Studie: Betroffenheitsklärung, Klärungsreichweite und Betroffenheitshandhabung.

Hauptteil A

2. Entwicklung der genetischen Beratung in der BRD

Genetik wurde in ihren Anfängen, d.h. in der ersten Hälfte des 20. Jahrhunderts nicht als medizinisches Feld gesehen und erregte auch wenig Interesse unter den Mediziner*innen. Sie wurde von Botanikern, Zoologen und Biologen betrieben. Diese Berufsgruppen haben aber nicht nur Forschungsprojekte zum Verständnis der Vererbungsmechanismen durchgeführt, sondern auch die ersten humangenetischen Beratungen. Der nicht-medizinische Rahmen erlaubte eine Unabhängigkeit von Verpflichtungen und vom Standesethos des Mediziner*in und eine Freiheit des Naturwissenschaftler*in. Daraus konnte zunächst die gesellschaftspolitisch motivierte eugenische Bewegung entstehen², aber die Unabhängigkeit vom Medizinerethos erlaubte auch positive Entwicklungsschritte: Der Begriff „genetic counselling“ wurde in den USA im Jahre 1947 von Sheldon Reed geprägt, der nach dem Prinzip der Nicht-Direktivität im Beratungsgespräch die Ziele der Humangenetik anders als die herkömmliche Medizin bestimmte.³ Nach dem Reedschen Modell wurden bis 1951 bereits zehn genetische Beratungsstellen an verschiedenen Universitätskliniken der USA gegründet, die sich diese Art des wissenschaftlichen Umgangs mit humangenetischen Erkenntnissen zugrundelegten (Porter 1977, S. 28).

In Deutschland war eine parallele Entwicklung zum großen Teil dadurch verhindert, dass Humangenetik in der gesellschaftlichen Wahrnehmung mit dem Schreckgespenst der Eugenik des Dritten Reiches und die Untersuchung von genetischen Merkmalen mit einer Angst vor der Züchtung einer „besseren Rasse“ und vor der Vernichtung „lebensunwürdigen Lebens“ verbunden war.

² Die Medizin der USA hat der Genetik bis in die 1940er Jahre keine große Aufmerksamkeit geschenkt. Die eugenische Bewegung fand vielmehr an der Schnittstelle von Naturwissenschaft und Sozialpolitik ihr Echo z.B. die American Eugenics Society (vgl. Porter 1977, S. 22).

³ Die Entstehung des Prinzips Nicht-Direktivität in der genetischen Beratung lässt sich damit erklären, dass die Humangenetik ursprünglich nicht von Mediziner*innen, sondern vorwiegend von Biologen betrieben wurde, denen das paternalistische Konzept der ärztlichen Beratung fremd war und ihre Aufgabe in der Vermittlung von sachlichen Informationen sahen (vgl. Wolff & Jung 1995, S. 10-11).

Erst 1969 ging vom Marburger Forum mit dem Motto „Genetik und Gesellschaft“ die Initiative aus, „genetische Beratungsstellen“ in der BRD⁴ zu gründen.⁵ Als Hintergrund dieser Initiative diente einerseits das amerikanische Modell, andererseits die Erfahrung von „geduldeten“ humangenetischen Untersuchungen an verschiedenen deutschen Universitätskliniken, die bis dahin nicht zur Gesundheitsversorgung gehörten.⁶ Mit Unterstützung des Ministeriums für Jugend, Familie und Gesundheit sowie der Stiftung Volkswagenwerk konnten bereits 1971 zwei Institute als Modellversuche starten: in Frankfurt als Testeinrichtung für die großstädtische Bevölkerung und in Marburg für ländliche und mittelstädtische Bevölkerungsschichten (Huber 1979, S. 7).

Die neue Struktur verstand genetische Diagnostik und Beratung als ärztliche Tätigkeit und als einen Teilbereich der Vorsorgemedizin. Damit waren zunächst Biologen als Diagnostiker in den Hintergrund der Humangenetik gerückt, wobei Ärzte mit spezifischer Erfahrung mit Erbkrankheiten und mit Patientengesprächen die Vordergrundarbeit leisten sollten. Da der Vorsorgemedizin für die Zukunft eine besonders hohe Leistungsfähigkeit zugemessen wurde, sah man im ursprünglichen Plan eine weite Verbreitung der humangenetischen Beratungsangebote vor: alle Ärzte sollten zusätzliche Kompetenzen in Genetik erwerben und einen großen Teil der umfassenden genetischen Beratung abdecken. Dazu wurden in den 1970er Jahren bereits die ersten Fortbildungsprogramme durchgeführt und die ersten Bücher geschrieben. Dies geschah in der Annahme, dass sich die medizinische Kultur schnell an die prophylaktische Beratungstätigkeit umstellen werde und dass genetische Beratung nur in seltenen Fällen so komplex sein wird, dass sie eine von der allgemeinärztlichen abweichende, spezielle Expertise erfordert. Der Hausarzt wurde für die genetische Beratung als besser geeignet ausgewiesen als die genetische Beratungsstelle in einer Klinik, denn er hat ein Vertrauensverhältnis zum Ratsuchenden und er kennt seinen familiären Hintergrund und seine Reaktionsweisen (vgl. Wendt & Theile, 1975).

2.1. Beratung mit klientenspezifischer Empfehlung

Prof. Wendt, der einflussreiche erste Leiter des Marburger Beratungszentrums brachte eine neue Haltung in die ärztliche Praxis, indem er für die Non-Direktivität der genetischen Beratung plädierte. Nach einigen Jahren Erfahrung in der genetischen Beratung relativierte

⁴ Fast gleichzeitig nach dem Ausklang des Lyssenkoismus wurden die ersten genetischen Beratungsstellen in der DDR und in vielen anderen Ostblockstaaten aufgebaut (vgl. Bach, 1975a).

⁵ Mit Rücksicht auf die kritische Öffentlichkeit verlangte ein solches Projekt eine besonders hohe soziale und psychische Empfindlichkeit und Sorgfalt, was eine baldige starke Professionalisierung des Feldes andeutete.

⁶ Die Verzögerung der Gründung humangenetischer Beratungsstellen in der BRD erklärt sich mit der Angst vor der Eugenik der Nazi-Bevölkerungspolitik.

er jedoch dieses Prinzip. Er stellte fest, dass Ratsuchende an einer moralischen Unsicherheit und psychischer Überforderung leiden und eine klare Empfehlung vom Arzt erwarteten. Er wollte diesen Bedürfnissen der Ratsuchenden genügen. Be-Ratung sollte dazu dienen, dass der Rat-Suchende einen klaren Rat in Form einer klientenspezifischen Empfehlung bekommt. Die Empfehlung wurde also mit dem Verweis auf die Bedürfnis der Ratsuchenden gerechtfertigt. Nach welchen moralischen Maßstäben sollte aber der Inhalt der Empfehlung gerichtet werden? Für die Identität der erst einige Jahre alten genetischen Beratung war es besonders in Deutschland wichtig, dass Berater sich von den Inhalten der Erbgesundheitspolitik der Nazizeit und der vorgeworfenen Eugenik klar unterschieden. Wendt betonte dabei vor allem die Irrationalität der Eugenik und den technischen Fortschritt der Medizin: erstens stammt die Mehrheit der genetischen Krankheiten von gesunden Eltern, deshalb ist eine Vermeidung genetischer Defekte in einer Population durch Zwangssterilisierungen nicht möglich, zweitens erlaubt die moderne Technologie eine nahezu perfekte pränatale Diagnostik der meisten genetischen Krankheiten (Fruchtwasseruntersuchungen wurden seit 1971 möglich) und drittens, es finden keine Zwangsmaßnahmen statt, nur Empfehlungen werden formuliert. Die Zielsetzung der genetischen Beratung ist also bescheidener und „erfolgreicher“ als die der Eugenik (Wendt 1985, S. 47-49). Erfolg hatte u.a. zu tun mit gesellschaftlichen Konsequenzen.⁷

Zwar verstand sich genetische Beratung von Anfang an als non-direktiv, in diesen ersten Jahren haben gesundheits- und gesellschaftspolitische Zwecke in ihrer Rechtfertigung eine wichtige Rolle gespielt: sie sollte Familien die Chance geben, entweder die Sorgen um eine bestimmte genetische Krankheit des Kindes loszuwerden oder die Geburt eines genetisch kranken Kindes zu vermeiden (Wend 1979, S. 11).⁸ Je schwerer die diagnostizierte Krankheit die Familie und die Gesellschaft belastete, desto klarer konnte der genetische Berater von der Geburt des Kindes abraten.

⁷ Die gesellschaftspolitische Perspektive wurde neben den Unterschieden zur Eugenik in vielen Diskussionen über genetische Beratung betont. Die Erhöhung der laufenden Kosten des Gesundheitssystems, der Rückgang der natürlichen Selektion, die Verlängerung des Lebens von Behinderten durch bessere Heilmethode, sodass sie sich fortpflanzen können, steigerten die Belastung der Gesellschaft durch genetisch Kranke. Die Steuerzahler können die Kosten für die Behinderten nicht mehr aufbringen – diese Tatsache zwingt zur Prävention und macht die Nicht-Einrichtung oder Nicht-in-Anspruchnahme der Beratung zu einer gesellschaftlich unverantwortlichen Tat (Weil-Gerken 1982, S. 8-10).

⁸ In der parallelen Entwicklung der genetischen Beratung der DDR war das Prinzip „Non-Direktivität“ weniger betont. Der vielleicht bedeutendste genetische Berater der DDR, Prof. Herbert Bach, fand folgende Lösung: „Eine weitere außerordentlich wichtige Möglichkeit der Verhinderung schwerer genetische bedingter Störungen besteht darin, dass auf der Grundlage einer exakten Analyse der individuellen und familiären Situation genetisch belastete Personen davon überzeugt werden, freiwillig auf Nachkommen zu verzichten“ (Bach 1975b, S. 12). Eine Übereinstimmung der Menschenwürde und gesellschaftlicher Interessen wurde jedoch explizit angestrebt.

Die prädiktive Beratung wurde zu dieser Zeit als getrennte Beratungsstrategie wenig thematisiert. Ihre Relevanz war auch wesentlich geringer, denn es gab bis in die 90er Jahre erst wenige Krankheiten, über die in der genetischen Beratung eine prädiktive Aussage gemacht werden konnte, und wenige Beratungsfälle, die einen unterschiedlichen Beratungsstil vorausgesetzt hätten.

Ob eine genetische Beratung gut gelungen ist, wurde an der Compliance gemessen, d.h. inwiefern die Ratsuchenden nach dem erteilten Rat handeln. Erfolge der Beratung wurden ausgedrückt in Begriffen: wie viel Leiden erspart werden konnte, wie viele Geburten kranker Kinder verhindert werden konnte, wie viele gesunde Kinder wären ohne genetische Beratung nicht geboren (Mahn 1979, S. 86-96).

2.2. Beratung als Informationsvermittlung

In den 80er Jahren wurden jedoch kritische Stimmen gegen diese Philosophie der genetischen Beratung laut. Jungermann et al. schlugen vor, dass die Beratung keine Empfehlungen aussprechen soll, sondern sich auf die Vermittlung von objektiven Informationen beschränke. Der Berater sollte auf Anfrage des Ratsuchenden medizinisch-genetische Fakten darlegen, aufgrund deren der Ratsuchende eine selbstverantwortliche Entscheidung treffen konnte. Dem Ratsuchenden soll schon am Anfang klar werden, dass er das Gespräch in die Hand nehmen muss. Der Berater hat die Funktion, über Fakten zu sprechen, d.h. über Umstand und mögliche Konsequenzen einer Behinderung, eines Schwangerschaftsabbruchs, einer Fehlgeburt. All diese sollen in objektivierten Daten, in einer Liste von zu bedenkenden Aspekten präsentiert werden (vgl. z.B. Jungermann et al. 1981). Eine Besonderheit dieses Konzeptes ist, dass der Berater keine sicheren prädiktiven Aussagen macht, sondern von statistischen Risiken spricht. Der Ansatz hat den Nachteil, dass er beim Streben nach Nicht-Direktivität den Ratsuchenden mit seiner Entscheidung in einer schweren Situation weitgehend allein lässt. Fakten, vor allem in Zahlen ausgedrückt, bedeuten für viele keine Hilfestellung – das hat auch Wendt schon kritisiert. Ratsuchende benötigen eine Interpretation dieser Fakten. Sie fragen z.B. danach, wie sich andere Ratsuchende in dieser Situation entschieden haben, wie sich der Berater in dieser Situation verhalten würde. Auf diese Fragen soll der Berater nicht antworten, denn damit vermittelt er eine normative Deutung und wirkt direktiv.

2.3. Beratungsreform aufgrund psychosozialer Bedürfnisse

Bereits 1986 beschreiben Reif und Baitsch die Beratungssitzung als genetisches Beratungsgespräch und als Interaktionsprozess und reformieren somit den Beratungsstil in

einer anderen Weise. Sie betonen die Fähigkeit der Ratsuchenden, zu einer selbstverantwortlichen Entscheidung zu kommen, oft braucht diese Entscheidung jedoch einen ernsthaften psychologischen und sozialen Beistand. Genetische Beratung soll keine pauschalen Empfehlungen aussprechen, sondern vielmehr die psychologischen und sozialen Bedingungen für diese Entscheidung schaffen. Die Beratung entscheidet nichts, sondern ist ein Teil des Entscheidungsprozesses der Ratsuchenden. In der Beratung werden Erwartungen, Wertfragen und Sichtweisen geklärt. Dazu findet eine Informationsvermittlung von beiden Seiten statt. Der genetische Berater kann nur angemessen beraten, wenn er die Situation der Ratsuchenden kennt. Er soll auf Aspekte aufmerksam machen, die nach dem Wertsystem der Ratsuchenden relevant sein können, aber er soll nichts bewerten, nicht urteilen, schon gar nicht ver-urteilen. Beratung soll auf dem Vorwissen der Ratsuchenden aufbauen, Sichtweisen der Klienten zur Diagnostik, zur Frage „Warum?“, zur Reaktion der Umwelt und zu Konflikten mit Mitmenschen auf eine empathische Weise thematisieren. Erfolgreich ist eine genetische Beratung, (1) wenn sie zur Verbesserung des Kenntnisstandes der Ratsuchenden beiträgt, aufgrund derer er eine besser informierte Entscheidung treffen kann, (2) wenn sie die Ratsuchenden emotional entlastet, d.h. sie vermindert Angst, Unruhe, Schuldgefühle, Schuldzuweisungen, sie entlastet menschliche, familiäre Beziehungen, vor allem die Partnerschaft, (3) wenn sie Hilfsmittel gegenüber Schuldzuweisungen und Vorwürfe der Umwelt bedeutet, d.h. der Ratsuchende kann seine Entscheidung mit guten Gründen auch vor seiner Umwelt verteidigen (vgl. Reif & Baitsch 1986).

2.4. Beratung nach dem Modell des psychotherapeutischen Gesprächs

Das Modell von Reif und Baitsch hat die Entwicklung der genetischen Beratung in der Bundesrepublik stark geprägt. Sie entwarfen eine vielseitige, auf psychosoziale Dimensionen des genetischen Wissens geeichte Beratung, die sich unter anderem von der Nicht-Direktivität leiten ließ. Diese Nicht-Direktivität in der genetischen Beratung erkennt Wolff als unpassend für die Beratungssituation und schlägt ein stärker nach dem Modell des psychotherapeutischen Gesprächs ausgerichtetes Beratungsmodell vor. Da Nicht-Direktivität im Beratungskontext nur unzureichend definiert werden kann, stellte sich die Frage, ob es nicht vielmehr einer expliziten Ethik der genetischen Beratung bedarf, die sich nicht nach ökonomischen oder gesellschaftspolitischen Interessen, sondern allein nach dem persönlichen Entscheidungsbedarf in der Humangenetik orientiert. Wolff und Jung meinen, dass Direktivität und Nicht-Direktivität nicht das Wesentliche an der genetischen Beratung erfassen können und schlagen deshalb 1995 vor, statt Nicht-Direktivität besser

„Erfahrungsorientiertheit“ des Beraters als Prinzip der Beratung zu verwenden. Der Berater kann nicht nicht beeinflussen,⁹ deshalb soll er eher die Frage stellen, wie er beeinflusst. Ausgangspunkt aller Aktivitäten des Arztes soll das Erleben des Ratsuchenden sein. Jede Aktivität des Arztes bezüglich der angewendeten Diagnostik ignoriert zunächst die individuelle Dimension des Ratsuchenden, deshalb soll der Arzt bereits vor der Diagnostik mit diesem klar definierte Ziele überlegen, warum eine Information gewünscht wird. Dieses Ziel muss im Beratungsgespräch auch ausgesprochen und verfolgt werden. Schwierig kann dabei sein, wenn der Berater zufällig auf Informationen stößt, z.B. in der Familienanamnese, die Informationen über eine nicht zu besprechende Erbkrankheit enthalten. Dazu soll er ein Angebot zum Angebot darüber formulieren, ob der Ratsuchende eine solche Auffälligkeit weiter thematisieren möchte. Ausgegangen werden soll immer aus der Erfahrung des Ratsuchenden und die vermittelte Information soll immer erlebens- und entscheidungsrelevant sein, damit Ratsuchende nicht überfordert werden. Auch in einer wohl überlegten Beratung können konflikthafte Situationen für den Berater entstehen, wenn durch Einstellungen oder Entscheidungen des Ratsuchenden Wertvorstellungen des Beraters verletzt werden. Wenn dieser Konflikt auf einer persönlichen Problematik des Beraters beruht, soll der Berater dies lösen. Anderenfalls hat der Patient sogar ein Anrecht auf Offenheit des Beraters, der in seinen Aussagen explizit keine professionellen sondern persönliche Werte präsentiert. Er soll sie immer mit der von seiner eigenen abweichenden Erfahrung des Ratsuchenden in Zusammenhang bringen. Kurz, es ist eine psychotherapeutische Grundhaltung notwendig, bei der der Berater versucht, mit seinem Einfluss flexibel und verantwortungsvoll umzugehen (Wolff & Jung 1995). Die „Schule Wolff“ (Freiburg) hat derzeit einen mächtigen Einfluss auf die Konzeptualisierung der genetischen Beratung in der BRD, wird aber mittlerweile auch immer stärker kritisiert.

Zur Entwicklung des genetischen Beratungsstils lässt sich nach diesem Überblick generell feststellen, dass sich seit den 70er Jahren in der BRD gravierende Veränderungen im herrschenden Konzept der genetischen Beratung vollzogen haben. Heute wird nicht so beraten, wie vor 10 oder gar 20 Jahren. Es haben sich verschiedene Schulen der Beratung gebildet, die sich durch Fortbildungen gegenseitig ergänzen. Dabei lassen sich auch große individuelle Unterschiede im Beratungsstil erkennen. Ein gemeinsamer Standard unter Beratern soll durch Richtlinien zur genetischen Beratung gesichert werden. Die Unterschiede befinden sich vorwiegend innerhalb des Rahmens der Richtlinien.

⁹ Das Angebot einer genetischen Diagnostik oder selbst das Angebot einer Beratung vor der genetischen Diagnostik enthalten einen direktiven institutionellen Kontext.

Diese haben in der Arbeit der Humangenetiker einen hohen Stellenwert, auch wenn sie unterschiedlich ausgelegt werden.

Eine weitere wichtige Erkenntnis aus diesem Überblick ist, dass in der Konzeptentwicklung der genetischen Beratung traditionell kein großes Gewicht auf die Unterscheidung zwischen pränataler und prädiktiver Diagnostik gelegt wurde. Diese Unterscheidung wurde jedoch vor allem seit den 90er Jahren, also seit es mehr technische Möglichkeiten gibt, bekannte Erbkrankheiten zu testen, immer stärker betont. Für diese Studie ist diese Unterscheidung von besonderer Bedeutung, denn unser Fokus liegt nur auf der prädiktiven Diagnostik und deren Beratung.

3. Richtlinien zur genetischen Beratung

Zur prädiktiven genetischen Beratung wurden in Deutschland bislang keine gesetzlichen Vorschriften verfasst.¹⁰ Richtlinien und Empfehlungen wurden jedoch von der Bundesärztekammer, von der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik bzw. vom Berufsverband Medizinische Genetik e.V.¹¹ sowie von mehreren Selbsthilfegruppen entwickelt. Diese sind nicht immer deckungsgleich mit dem Thema prädiktive genetische Beratung, aber sie geben einen Überblick und Anregungen zur Vorgehensweise in der prädiktiven Beratung. Diese Richtlinien haben in der Arbeit der genetischen Berater einen hohen Stellenwert, auch wenn ihre Anwendung auf den konkreten Fall unterschiedliche Interpretationen zulässt. Im folgenden Überblick werden die einzelnen Leitlinien und deren Rolle für die genetische Beratung diskutiert.

3.1. BÄK Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik (2003)

Die Richtlinie definiert als prädiktive Diagnostik alle Verfahren, die aufgrund genetischer Daten die Vorhersage (der Wahrscheinlichkeit) des späteren Auftretens einer Krankheit erlaubt. Die Diagnostik kann nur eine genetische Anlage lange vor der Manifestation einer Krankheit feststellen, aber bei vielen Krankheiten nicht vorhersagen, ob, und wenn ja, wann und mit welchem Schweregrad die vorhergesagte Krankheit auftreten wird. Und die Information kann vielfach nicht helfen, der Krankheit vorzubeugen oder sie zu heilen. Die Information kann einem durchaus bei bestimmten Krankheiten helfen, regelmäßige Früherkennungsuntersuchungen durchführen zu lassen, prophylaktische oder kurative Therapien rechtzeitig einzuleiten. Für Krankheiten, für die es zurzeit keine

¹⁰ Im Rahmen des Projekts Gen-Dialog wurde von S. Mayer zu diesem Thema eine Policy Analyse verfasst (Mayer 2008).

¹¹ Der Berufsverband Medizinische Genetik und die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik sind wissenschaftliche Dachorganisationen. Beide wurden 1988 nach der weitgehenden Etablierung der humangenetischen Beratung gegründet. Sie geben Richtlinien für das Fach Humangenetik heraus, sie sorgen für die Qualität der Arbeit und publizieren seit 1989 die Zeitschrift „Medizinische Genetik“.

Vorbeugemaßnahmen und keine Therapie gibt, verfassen Selbsthilfegruppen ausführliche weitere Regelungen (z.B. Huntington Chorea).

Es gibt Unterschiede in der Aussagekraft zwischen monogenen Erkrankungen (der Auftritt der Erkrankung hängt nur mit einem Gen zusammen, das getestet werden kann) und multifaktoriellen Erkrankungen (verschiedene Gene und Umwelt sind an der Entstehung der Krankheit beteiligt, deshalb hängt die prädiktive Aussage des Testes auch von mehreren Faktoren ab). In den meisten Fällen ist das Ergebnis eine statistische Aussage über die Wahrscheinlichkeit des Auftretens der Erkrankung¹², die noch durch den erwarteten Schweregrad relativiert wird. Die genetische Beratung soll darüber hinaus auch Möglichkeiten der Therapie, mögliche Betroffenheit von Dritten und mögliche psychosoziale Folgen thematisieren. Für die Diagnose einer nichttherapierbaren Krankheit wird eine psychosoziale Betreuung und Beratung vorausgesetzt.

3.2. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik DGfH (2007)

Die DGfH formuliert eine allgemeine Leitlinie zur genetischen Beratung zunächst ohne weitere Spezifizierung zur prädiktiven Beratung. Die Leitlinie betont psychosoziale Auswirkungen der genetischen Untersuchung und fordert deshalb vor und nach dem Test eine genetische Beratung, die hilft, den Befund mit seiner psychischen und sozialen Dimension zu verstehen, Entscheidungsalternativen zu bedenken und individuelle Verhaltensweisen zu erarbeiten. Die Beratung soll aus der Fragestellung des Ratsuchenden ausgehen, Familienanamnese durchführen, nicht selbständig erhobene medizinische Befunde prüfen, Ziele und Möglichkeiten der Testung sowie Status der genetischen Information und Handlungsmöglichkeiten wie Prävention, Vorsorgeuntersuchungen und Therapie klären. Die Beratung soll Hilfe bei der individuellen Entscheidungsfindung und bei der Bewältigung bestehender oder prognostizierter Probleme leisten. Sie soll mindestens eine halbe Stunde dauern und schriftlich dokumentiert werden. Entscheidungen in der genetischen Beratung sollen immer vom Berater und vom Ratsuchenden gemeinsam erarbeitet werden und stellen das Ergebnis eines kommunikativen Prozesses dar. Um diese anspruchsvolle Tätigkeit angemessen ausüben zu können, soll der Berater entsprechende Qualifikationen aufweisen (Facharzt für Humangenetik, Facharzt mit Zusatzbezeichnung medizinische Genetik) und regelmäßig an Fortbildungen zur Beratung, zu ethischen und psychologischen Themen teilnehmen.

¹² Das absolute Risiko ist vom relativen explizit zu trennen. Eine Erhöhung des Risikos auf das Zehnfache (relatives Risiko) kann ja als absolutes Risiko immer noch sehr gering sein: z.B. statt 1:100 000 ist das Risiko 1:10 000.

3.3. Selbsthilfegruppen

Selbsthilfeorganisationen spielen eine äußerst wichtige Rolle in der genetischen Beratung. Die Verbindlichkeit ihrer Leitlinien ist wesentlich geringer als diejenigen der Berufsverbände, durch ihre Konkretheit gewinnen sie jedoch relativ hohe praktische Relevanz für das Beratungsgespräch. Sie informieren Ratsuchende in einer für sie verständlichen Sprache. Sie sprechen aus der Erfahrung mit der Krankheit und wissen, was relevant und nicht relevant ist. Sie können aber aus ihrer reichhaltigen Erfahrung auch die Inhalte der genetischen Beratung beurteilen und gute Vorschläge machen.

Die Deutsche Huntington-Hilfe hat zweierlei Dokumente veröffentlicht. Das erste war die „Denkanstöße“ zur prädiktiven molekulargenetischen Diagnostik. Es richtet sich formal an Ratsuchende, die überlegen, eine prädiktive Diagnostik für die Huntington-Krankheit in Anspruch zu nehmen. Wenn Ratsuchende solche „Denkanstöße“ oder Broschüren vor der Beratung erhalten, können sie sich besser auf das Beratungsgespräch vorbereiten und das Gespräch kann viel konkreter und effektiver geführt werden. Deshalb wird in den meisten Beratungszentren viel Wert darauf gelegt, dass solche Broschüren im Warteraum ausliegen oder Ratsuchende bereits vorher diese Informationen erhalten. In den „Denkanstößen“ der Huntington-Hilfe werden auf eine verständliche Weise die für die Patientenperspektive wichtigen Fragen gestellt und erörtert, die auch Teil des Beratungsgesprächs bilden werden. Aufgrund dieser praktischen Information spielen die Denkanstöße nicht nur für Patienten eine wichtige Rolle, sondern auch für genetische Berater, die sich vor dem Gespräch mit dem Ratsuchenden einen Überblick über relevante Themen der Beratung verschaffen möchten.

Das zweite Dokument heißt „Richtlinien zur Anwendung der präsymptomatischen molekulargenetischen Diagnostik bei Risikopersonen für die Huntington-Krankheit“. Es richtet sich an Ärzte, genetische Berater, Ethikkommissionen und andere Selbsthilfeorganisationen, die mit dem prädiktiven Test der Huntington-Krankheit zu tun haben. Im Dokument werden überlegenswerte Empfehlungen zur Beratung vor einem Gentest formuliert, die Einhaltung gewisser Entscheidungsstrukturen, die Organisation einer psychosozialen Unterstützung, die Vermittlung bestimmter zwingend notwendiger Informationen verlangt, ethische Stellungnahmen gegeben, also Ablauf und Inhalte einer genetischen Beratung weitgehend bestimmt. Berater sind nicht gesetzlich verpflichtet, sich an diese Richtlinien zu halten, handeln aber sehr klug, wenn sie das tun, denn die meisten Anliegen, die hier formuliert werden, können auch vor Gericht eingefordert werden.

4. Der Status quo prädiktiver genetischer Beratung

4.1. Begründung der Notwendigkeit genetischer Beratungen

Die Anzahl der technisch sehr einfach durchführbaren und daher auch ohne Beratung vermarktbar Genests steigt mit dem Fortschritt der Biotechnologie. Dieser Fortschritt verschafft jedem einen leichten Zugang zur genetischen Information. Dass diese Information vielfach ungenügend verstanden wird, zu falschen individuellen Schlüssen und zu gesellschaftlicher Ausgrenzung oder unbegründeten Vorwürfen führt, ist seit längerer Zeit bekannt. Derzeit gibt es im Gegensatz zum österreichischen Gentechnikgesetz (GTG) in der BRD keine gesetzliche Verpflichtung zur Beratung bei einer genetischen Diagnostik. Ob eine Beratungspflicht gesetzlich gefordert werden soll, wird seit Jahren kontrovers diskutiert. Viele Humangenetiker sehen erst in einem Gesetz (Gendiagnostikgesetz) die Möglichkeit, dass einem unkontrollierten Wildwuchs von Genests ein Ende gesetzt werden kann (Henn 2005). Politiker versuchen durch dieses Mittel, die qualifizierte Autonomie des Ratsuchenden für eine komplexe Entscheidung zu sichern. Dass eine gesetzliche Regelung notwendig ist, wird mit der Unveränderlichkeit der Information und in vielen Fällen mit der der Prognose begründet. Es wird darauf hingewiesen, dass informationelle Selbstbestimmung (Recht auf Wissen und Recht auf Nicht-Wissen) bei unkontrollierter Anwendung genetischer Tests nicht gesichert werden kann, denn die individuellen Ergebnisse machen auch Aussagen über Familienmitglieder. Schließlich ist einzusehen, dass Tests immer interpretationsbedürftig sind, denn ihre Aussagen können mit sehr komplexen medizinischen, psychologischen, sozialen und rechtlichen Konsequenzen einhergehen, deren Relevanz dem sich Testenden in der Regel nicht bewusst ist. Im Gesetzesentwurf (Bündnis 90/Die Grünen 2006) wird eine Pflicht zur detaillierten und dokumentierten Aufklärung betont. Es wird zwischen Beratung und Diagnostik eine angemessen lange Bedenkzeit gefordert. Auch die psychotherapeutische Begleitung wird für prädiktive Tests empfohlen. Das alles spricht für eine obligatorische genetische Beratung zu jedem genetischen Test (Bundesministerium für Gesundheit 2008). Diese Forderungen sind jedoch nicht neu. Sie verkörpern die bereits heute gängige Praxis, die allerdings nicht durch ein Gesetz aber durch Leitlinien geregelt werden. Gegner des Gesetzesentwurfes bringen vor, dass die Probleme der vermarktbar genetischen Tests bereits in anderen Gesetzen (wie Medizinproduktegesetz, Arbeitnehmerschutzgesetz, etc.) ausreichend geregelt werden, und ein eigenständiges Gendiagnostikgesetz deshalb nicht notwendig sei, sogar dem unerwünschten genetischen Exzeptionalismus dienen würde. Bezüglich der sozialen und psychischen Sensitivität genetischer Information waren Ärzte immer schon an Schweigepflicht gebunden und vergleichbar sensitive Informationen konnten bisher auch durch das Datenschutzgesetz geregelt werden. Schließlich sollte die genetische Diagnostik nicht durch ein spezielles

Gesetz geregelt werden, weil sie keine genuin neue Art von Information liefert. Aus einfachen Stammbaumanalysen oder anderen medizinischen Untersuchungsmethoden lässt sich oft sogar mehr prädiktive genetische Information gewinnen, als aus einer genetischen Diagnostik.¹³ Eine Beratung sollte gleichmäßig auch für diese Art der Informationsgewinnung gefordert werden, aber aus praktischen Gründen ist dies gar nicht möglich (vgl. Simon 2008).

Wichtig ist dabei zu bemerken, dass der Streit um das Gendiagnostikgesetz den Nutzen und die Notwendigkeit der professionellen genetischen Beratung nicht in Frage stellt. Vielmehr betonen beide Parteien die Wichtigkeit der Beratung bei prädiktiver genetischer Diagnostik. Der Unterschied liegt eher in der Form der institutionellen Regelung der Gendiagnostik und der dazu gehörenden genetischen Beratung. Es herrscht Einigkeit darüber, dass prädiktive genetische Tests Informationen liefern, deren Missverständnis individuell dramatische Folgen haben kann und zu Diskriminierung von gesellschaftlichen Gruppen und Individuen führen kann. Deshalb sollen Ratsuchende diese Information nur im Rahmen einer gründlichen Beratung bekommen.

Abgesehen von den bisher geringen aber wachsenden Anzahl frei verkäuflicher genetischer Diagnostika wird derzeit die Durchführung von genetischer Diagnostik in allen institutionellen Rahmen an eine professionelle genetische Beratung gebunden. Dafür sprechen sich auch die Richtlinien der Berufsverbände und der Selbsthilfegruppen aus (vgl. 0). Genetische Beratung wird bei der Inanspruchnahme einer genetischen Diagnostik von allen Krankenkassen – gesetzlich oder privat – als Standardleistung zur Diagnostik eingestuft und die Kosten der Beratung werden auch gedeckt, wenn der Ratsuchende schließlich auf die Diagnostik verzichtet. Für Ratsuchende entstehen deshalb keine Kosten.

4.2. Professionelle Voraussetzungen für die genetische Beratung

Das 1975 von Prof. Wendt vorgeschlagene Modell der genetischen Beratung durch Hausärzte wurde nicht verwirklicht. Die Beratung der Patienten über genetische Risiken ist keinem Arzt verboten, aber explizite genetische Beratung darf nur von einem dafür ausgebildeten Facharzt durchgeführt werden. Die Regelung erfolgt über die Finanzierung: Alle anderen Ärzte bekommen das ausführliche genetische Beratungsgespräch von den Krankenkassen nicht erstattet.

¹³ Vgl. etwa die im Internet verfügbare Broschüre der Deutschen Krebshilfe: *Testen Sie Ihr Risiko – Erblicher Darmkrebs*, Nr. 499, <http://www.krebshilfe.de/familiaerer-krebs.html>.

Diese Finanzierungsstruktur ermöglicht einen hochspezialisierten Umgang mit genetischen Fragen in Deutschland und bedeutet in der Praxis eine Art Monopol der genetischen Berater für dieses Thema. Aus diesem Grund werden wohl wenige Ärzte ausführliche Gespräche über genetische Risiken führen. Da genetische Beratungen in einer vom herkömmlichen Arztgespräch abweichenden Gesprächskultur ablaufen (sollen), wäre eine solche Tätigkeit vom Hausarzt oder vom Facharzt aus einem anderen Fachgebiet nicht erwünscht. Es bleibt nach wie vor sehr wichtig, dass Nicht-Humangenetiker die Leistung einer genetischen Beratung kennenlernen und bei gewissen Problemen ihre Patienten auf die genetische Beratung hinweisen, sie mit angemessenen Informationen auf das Beratungsgespräch vorbereiten können. Wie das gehandhabt wird, dazu gibt es unterschiedliche Ansätze. Z.T. wird immer noch verlangt, dass Fachärzte aus anderen Richtungen zumindest die leichteren Fälle selbst beraten (vgl. Mehnert et. al. 2003). Diese Tätigkeit wird in der österreichischen Studie als additive Genetik erfasst (Hadolt/Lengauer 2009). Sie ist aber in Deutschland eher umstritten und gehört nicht zur alltäglichen Praxis, denn in einem solchen Konzept ist die Gefahr groß, dass gerade die problematischen Fälle nicht als problematisch erkannt werden. Außerdem ist in dieser Struktur ungünstig, wenn Ärzte ohne humangenetische Ausbildung mit ihren Patienten über deren genetischen Status diskutieren, sie können es ja nur kurz und oberflächlich tun, denn sie bekommen ein ausführliches Gespräch nicht erstattet. In Deutschland kann man also von einer ausgeprägten „additiven Genetik“ nicht sprechen.

Die sog. „autonome Genetik“ hingegen deckt die Problembereiche zur Gänze ab. Das professionelle genetische Beratungsgespräch wird nur vom Facharzt für Humangenetik (oder vom Facharzt mit Zusatzbezeichnung medizinische Genetik¹⁴) angeboten.¹⁵ Fachärzte sind dabei nicht an Kliniken oder genetische Labors gebunden, sondern auch niedergelassene Humangenetiker dürfen genetische Beratung anbieten. Ob sie auch die Diagnostik selbst durchführen können, oder die Proben zu einem externen Labor einschicken, hängt von ihren technischen Möglichkeiten ab, die durch Qualitätssicherungsregel unter strenger Kontrolle steht. In der Webseite des Humangenetischen Qualitäts-Netzwerks werden in der BRD derzeit 109 solche genetische

¹⁴ Vor 1978 gab es keine bundesweit anerkannte Ausbildung für Humangenetik. Dieser Titel wurde von der Bundesärztekammer zwischen 1978 und 1992 verliehen. Fachärzte mit der Zusatzausbildung medizinische Genetik dürfen dieselbe Tätigkeit ausüben, wie ein Facharzt für Humangenetik. Die alte Bezeichnung wird in der Praxis immer seltener anzutreffen.

¹⁵ Es besteht sogar in fachspezifischen Kreisen einige Verwirrung über den Status von Biologen mit humangenetischer Zusatzqualifikation. Biologen und andere Naturwissenschaftler können eine fachspezifische Qualifikation für die genetische Diagnostik erwerben (Fachhumangenetiker/in der GfH). Diese Qualifikation berechtigt zur klinischen Anwendung biologischer Kenntnisse, zur Durchführung von genetischen Testungen, zur Interpretation von Testergebnissen, etc. Für diese Tätigkeit wird die Einbindung in das ärztliche Standesrecht und die ethischen Normen ärztlichen Handelns ausdrücklich befürwortet. Genetische Beratungen durchzuführen wird mit dieser Qualifikation jedoch nicht erlaubt. Dies bleibt Fachärzten vorbehalten (<http://www.bvhd.de/public.php?id=20>).

Beratungsstellen (vgl. <http://hgqn.de/>), in der Webseite des umfassenderen Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker hingegen 281 erfasst (<http://www.bvdh.de/>), wobei diese Listen einerseits teilweise überlappend sind, andererseits nicht alle Berater erfassen. Jedenfalls ist ein breites Beratungsangebot vorhanden, auch wenn dies von vielen als zu wenig eingeschätzt wird.¹⁶ Diese Strukturen haben dafür gesorgt, dass in Deutschland die „autonome Genetik“ einen geklärten Status erhalten hat. Es wurden genügend Fachärzte ausgebildet, die eine ausreichende Patientenversorgung gewährleisten können.

Es muss nochmals betont werden, dass die Kultur des genetischen Beratungsgesprächs durch eine lange kontroverse Diskussion in der Geschichte der Medizin entwickelt wurde und erfahrungsgemäß mit dem Stil des herkömmlichen Arzt-Patienten-Gesprächs schwer zu vereinen ist. Dieser Stil wird im besonderen institutionellen Rahmen der autonomen Genetik gesichert. Das genetische Beratungsgespräch ist aufwendiger, berücksichtigt stärker die individuellen Werte des Ratsuchenden. Der Berater soll sich auf die Lebensdeutung, auf familiäre Zielvorstellungen, auf gewohnte Bewältigungsstrategien des Ratsuchenden einlassen, denn er kann ja keine radikalen Lösungen für das genetische Problem anbieten. Er kann in den meisten Fällen auch keine ja/nein-Fragen beantworten, sondern arbeitet vorwiegend mit unscharfen Grenzen und mit dem Konzept des Risikos (vgl. Sponholz 2003).

Aus diesem Grund wird der genetischen Beratung ein besonderer Status zuerkannt, die eine eigenständige Facharztausbildung in der Medizin erfordert. Dies wurde 1992 vom Deutschen Ärztetag in Köln bekräftigt. Diese Entscheidung schaffte die Bedingungen für die Professionalisierung der genetischen Beratung und ihre Autonomie im System der Gesundheitsversorgung.

Damit waren die Inhalte und Schwerpunkte der Ausbildungsordnung für genetische Berater noch nicht zu Ende diskutiert. Es ist immer noch umstritten, welche Fähigkeiten mit welchem Gewicht in der Ausbildung betont werden sollen. Solange in den frühen Jahren eher die technischen Fertigkeiten den guten Humangenetiker machten, werden derzeit kritische Stimmen laut, die eher psychosoziale Kompetenzen, Fertigkeiten in Gesprächsführung, ethischer Abwägung betonen (vgl. Diesel 2008).

¹⁶ Diese relativ hohe Anzahl der Beratungsstellen spiegelt nicht die Entwicklung der letzten Jahre, sondern eine gewisse Tradition in der Humangenetik wider. Ende der 70er Jahre gab es in der damaligen BRD mehr als 40, 1995 deutschlandweit bereits mehr als 100 Beratungsstellen, von denen etwa die Hälfte niedergelassene Praxen waren (Nippert et al. 1997, S. 196-198).

Die Berücksichtigung dieser Gesichtspunkte wird in der Ausbildungsordnung vieler Ärztekammer erwähnt, aber nicht präzise ausgearbeitet und proportional unterbelichtet (vgl. Weiterbildungsordnung der BÄK. S. 57-58). Genetische Beratung, vor allem prädiktive Beratung ist als solche sehr stark mit psychosozialen und ethischen Konflikten konfrontiert. Durch das aktuelle Ausbildungskonzept ist es nicht verwunderlich, wenn viele genetische Berater erst durch eigene Fehler lernen, wie sie die so häufig betonten ethischen, psychologischen und sozialen Konflikte in der genetischen Beratung ansprechen und Bewältigungsstrategien anbieten können.

4.3. Die Qualität der genetischen Beratung

Qualitätssicherung in der Humangenetik betrifft die Art und Weise, wie eine diagnostische Maßnahme durchgeführt wird. Über die Qualität der Beratung, der Vermittlung der Ergebnisse wird kaum diskutiert. Die Richtlinie der BÄK spricht die Frage der Qualitätssicherung einer genetischen Beratung offensichtlich nur als „gewohntes“ Thema der Richtlinien an, macht aber keine brauchbaren Vorschläge in dieser Hinsicht. Qualität in der genetischen Beratung bezieht sich in der Leitlinie der DGfH nicht auf die Qualitätsmerkmale des Beratungsgesprächs, sondern auf die Qualitäten des Beraters. Als Qualitätskriterium des Beraters wird die Sicherung seiner permanenten Fortbildung definiert. Was eine gut gelungene Beratung ausmacht, steht nicht in den Richtlinien.

Eine frühe empirische Analyse zur Qualität der genetischen Beratung stammt von Hermann Mahn (Mahn 1979). Er geht davon aus, dass eine Beratung gut ist, wenn sich Ratsuchende nach längerer Zeit an ihre Inhalte erinnern können. Dieses Kriterium stammt aber aus einer Zeit, in der vom Berater klare Empfehlungen zur Verhaltensweise des Ratsuchenden ausgesprochen wurden. Die Befragung der ehemaligen Ratsuchenden bezog sich an diese Empfehlung, die auch im Arztbrief dokumentiert wurde und nachgeprüft werden konnte. Es ergab sich, dass Ratsuchende, die eine erfreuliche Empfehlung bekamen, eine Erinnerungsrate über 80% hatten. Bei denjenigen, die keine erfreuliche Empfehlung erhielten, erreichte die Trefferquote nur 63%. Auch von diesen 63% haben viele der Empfehlung zuwidergehandelt.

Unter den neuen Bedingungen der prädiktiven genetischen Beratung könnte diese Studie nicht durchgeführt werden und sie liefert keine relevanten Ergebnisse für die Bewertung der heutigen Beratung. Dennoch bieten sie für die Qualitätsfrage Kriterien an, die sich durch persönliche Gespräche mit genetischen Beratern bestätigen lassen: (1) Manche Berater finden ihre Beratung gelungen, wenn der Ratsuchende mit dem Ergebnis der Beratung zufrieden ist und die Beratung für gut gelungen hält. Es ist aber bereits in der Studie von

Mahn eine Tendenz erkennbar: Leute, die sich in ihren Wünschen bestätigt oder bestärkt fühlen, finden die Beratung eher gut gelungen, als jene, die durch die Beratung mit unerfreulichen Nachrichten konfrontiert werden müssen und von ihren Wünschen oder Vorstellungen abgelenkt werden, eventuell sogar verunsichert werden. Dieses Kriterium kann also nicht allein zum Qualitätsmerkmal der genetischen Beratung gemacht werden. (2) Andere Berater finden eher Beratungsgespräche gelungen, in denen sie möglichst viel Information vermitteln konnten, so dass der Ratsuchende diese Informationen zu verstehen und in seine Entscheidungen und Verhaltensweisen zu integrieren scheint. D.h. eine Beratung ist erfolgreich, wenn der Ratsuchende nach der Beratung mehr relevante Aspekte bedenken kann als vorher, und dadurch eine qualitativ bessere Entscheidung für sich treffen kann. (3) Viele Berater finden eine Beratungssitzung erst gut gelungen, wenn sie sich auf die Denkweise des Ratsuchenden einstellen konnten und wie ein „Pädagoge“ die Konsequenzen einer Entscheidung in Gedanken mit ihnen durchgehen konnten. Bei guten Beratern ist das der Normalfall und es fällt eher auf, wenn diese Anpassung und Begleitung nicht gelingt. Es ist ein negatives Erfolgskriterium der genetischen Beratung. Dieser Fall kommt häufig bei Ratsuchenden vor, die sehr starke und von dem des Beraters sehr abweichende Wertvorstellungen in die Beratung mitbringen. Diese Beratungen „gelingen nicht gut“.

Hier wird kein neues Konzept der Qualitätssicherung der genetischen Beratung ausgearbeitet, aber darauf hingewiesen, dass die Frage nach einer „guten“ oder „gelungenen“ Beratung weitgehend unbeantwortet geblieben ist. Genetische Berater arbeiten nach selbsterstellten oder gefühlsmäßigen Qualitätskriterien, aber zum Teil liegt es auch in der Art der Tätigkeit selbst, dass sich keine Kriterien rechtfertigen lassen. Die Definition von Kriterien würde vielleicht eine Einengung der Tätigkeit von guten Beratern mit sich bringen.

4.4. Der Weg zum prädiktiven genetischen Befund

Ratsuchende, die eine prädiktive Testung wünschen, kommen meist nicht direkt zur genetischen Beratung, sondern werden auf diese Möglichkeit in anderen medizinischen Kontexten aufmerksam gemacht: Frauenärzte, Onkologen, Neurologen etc. haben Kontakt zur genetischen Beratungsstelle oder zu einem genetischen Berater und empfehlen ihrem Patienten oder dessen Angehörigen, dass sie die Symptome, die im Verdacht stehen, mit einem genetischen Berater abklären. Hier werden Patienten und andere Ratsuchende das erste Mal mit einem genetischen Risiko konfrontiert. In diesem Zusammenhang wird Risiko

eher als ein Noch-Nicht-Wissen verstanden¹⁷. Zu diesem Wissen zu gelangen, ist in der prädiktiven Diagnostik nur in seltenen Fällen und auch dann nur bedingt möglich. Die Darstellung des genetischen Risikos wird zunächst in die genetische Beratung delegiert. Auf diese Weise bekommt die Beratungsstelle eine Anmeldung mit einer Einweisung von einem Hausarzt oder einem Facharzt. Bei jeder Anmeldung muss geklärt werden, welches Krankheitsbild zur Frage steht. Dementsprechend kann sich der Berater auf das Gespräch vorbereiten.

Im Fachjargon der genetischen Beratung wird der Begriff Patient selten verwendet, denn Leute, die eine Beratung aufsuchen, sind nicht unbedingt krank. Häufig kommen Angehörige zur genetischen Beratung, die ihren genetischen Status abfragen möchten. Die prädiktive Beratung setzt aber in jedem Fall voraus, dass für eine vermutete genetisch bedingte Krankheit noch keine genetische Grundlage nachgewiesen wurde, d.h. es kann sein, dass der Ratsuchende nie erkranken wird und deshalb nicht Patient genannt werden kann. Vielmehr haben sich in der Sprache die Bezeichnungen Klient und Ratsuchende eingebürgert.

Genetische Beratung weicht auch im äußeren Ablauf von der herkömmlichen Form eines Arztbesuches ab. Der Arzt trägt keinen weißen Kittel, empfängt den Ratsuchenden in einem neutralen Besprechungszimmer, das keine medizinische Gerätschaften enthält und keine klinische Atmosphäre ausstrahlt. Damit soll vermieden werden, dass sich der Ratsuchende als Patient empfindet und sich auf die gewohnten Arzt-Patienten-Gespräche einstellt. Das Gespräch dauert nach Leitlinie mindestens eine halbe Stunde. Dieser Rahmen soll auch ein anderes Gesprächsniveau initiieren.

Manchmal sind mehrere Beratungsgespräche möglich oder sogar nötig.¹⁸ Für einzelne Krankheitsbilder (wie z.B. Chorea Huntington) wird vor diagnostischen Maßnahmen die Klärung der psychischen Belastbarkeit des Ratsuchenden erwünscht und an das weitere Vorgehen an ein Gespräch mit einem Psychologen gebunden. Dies kann entweder mit der genetischen Beratung zusammen oder zu einem späteren Zeitpunkt vor der Diagnostik

¹⁷ Leider wird in dieser Phase nach Erfahrung der Berater die Hoffnung geweckt, dass eine genetische Abklärung zur Sicherheit führt und deshalb grundsätzlich vorteilhaft ist. In der Beratung fällt es dann schwer, diesen Anspruch zu verabschieden.

¹⁸ In der genetischen Beratung sind sog. „Kassenpatienten“ zum Teil sogar besser versorgt als Privatversicherte, denn gesetzliche Krankenkassen sind zur vollen Kostendeckung der Beratungsgespräche verpflichtet, soweit der Arzt diese als indiziert ansieht. Privatversicherungen erstatten in der Regel nur Kosten, die Teil eines formalen Leistungsprogramms sind, das von der Versicherung ausdrücklich angeboten wird. Dadurch kann es vorkommen, dass besonders prädiktive Beratungen und Diagnostik im Einzelfall nicht erstattungsfähig sind, oder die erstattungsfähige Beratung auf ein Beratungsgespräch begrenzt wird.

stattfinden. Der Kontakt mit dem Psychologen wird durch die genetische Beratungsstelle hergestellt oder zumindest angeboten. Welche Krankheitsbilder oder Diagnostika eine psychologische Prüfung oder Betreuung erfordern, wird höchstens institutionell geregelt. In manchen Zentren wird beispielsweise auch für familiäre Krebsdiagnostik zusätzlich eine psychologische Betreuung angeboten.¹⁹ Dieses Angebot hängt jedoch von vielen institutionellen Faktoren ab.

Wenn der Ratsuchende durch die Beratung zum Schluss kommt, dass er die genetische Diagnostik wünscht, wird eine entsprechende Probe von ihm genommen. Auf das Ergebnis muss er jedoch einige Zeit warten. Wenn der Befund da ist, kann der Ratsuchende immer noch die Entscheidung treffen, dass er ihn nicht jetzt, sondern irgendwann in der Zukunft oder nie erfahren möchte. Die Mitteilung erfolgt im Rahmen des nächsten persönlichen Beratungsgesprächs. Ergebnisse dürfen über Telefon, Brief und sonstige nicht-persönliche Kommunikationswege nicht vermittelt werden.

4.5. Welche genetische Diagnostik gilt als prädiktiv?

Es gibt viele mögliche Konstellationen eines genetischen Beratungsgesprächs, die eine einheitliche Handhabung der Beratungsstrategie unmöglich machen. Dennoch können Beratungsgespräche begründet in Gruppen eingeteilt werden. Zwei große unterschiedliche Gruppen lassen sich gegenüberstellen: einerseits Beratungen bezüglich reproduktiver Fragen, bei denen meist die vorgeburtliche Entscheidungshilfe für die Austragung oder den Abbruch einer Schwangerschaft das Ziel ist, und andererseits Beratungen bezüglich prädiktiver Diagnostiken, bei denen eine Hilfe bei Lebens- und Therapieentscheidungen z.B. für oder gegen die Diagnostik einer spätmanifestierenden genetischen Erkrankung geleistet werden soll. Prädiktiv sind jene Beratungen, bei denen der Ratsuchende die Frage nach einer genetisch (mit)bedingten Krankheit stellt, an der er künftig erkranken könnte. Nicht nur die zentrale Fragestellung, sondern auch die Beratungsstrategie ändert sich je nach der Art des Beratungsgesprächs.

¹⁹ Durch die Deutsche Krebshilfe werden zurzeit Schwerpunktzentren gefördert, welche Diagnostiken, Beratung über Früherkennungsmaßnahmen und vorbeugende Behandlungsmöglichkeiten für familiären Brust- und Eierstockkrebs sowie für familiären Darmkrebs anbieten (vgl. <http://www.krebshilfe.de/familiaerer-krebs.html>). Im Rahmen eines auf diese Weise geförderten Pilotprojektes sprechen in manchen Zentren Onkologen, Psychologen und genetische Berater mit dem Ratsuchenden in einer gemeinsamen Sitzung. Die Teilnehmer dieser Beratungskonstellation berichten von ihrem Modell, dass die gemeinsame Sitzung auch eine Konfrontationsstelle der Kulturen verschiedener Gesundheitsberufe wurde.

In der Gruppe der prädiktiven Beratungen sind wiederum verschiedene Konstellationen möglich: entweder geht es um eine Krankheit, für die aufgrund der Familiengeschichte des Ratsuchenden ein begründeter Verdacht besteht, wobei der Ratsuchende noch nicht erkrankt oder die Erkrankung noch nicht nachgewiesen ist (z.B. prädiktiver Test bei Chorea Huntington), oder es geht um eine Krankheit, die bereits einmal ausgebrochen ist, für deren Behandlung oder für deren künftige Prävention aber eine genetische Abklärung hilfreich ist (z.B. familiärer Darmkrebs). Eine zweite Unterscheidung wird nach den Kriterien gemacht, ob die diagnostizierte Erkrankung eine Sicherheit bezüglich des Krankheitsausbruchs bringen kann, d.h. die Aussage erlaubt, dass die betroffene Person die Erkrankung mit fast 100% Sicherheit bekommen oder mit derselben Sicherheit nicht bekommen wird (z.B. myotonische Dystrophie), oder ob der Test nur Aussagen über eine höhere oder niedrigere Wahrscheinlichkeit trifft, d.h. Genträger können auch nicht erkranken und Nicht-Genträger können auch erkranken. Im letzteren Fall kann nur ein normales oder erhöhtes statistisches Risiko nachgewiesen werden (z.B. familiärer Brustkrebs). Eine dritte relevante Unterscheidung für die Beratungsstrategie ist, ob die untersuchte Krankheit vermeidbar oder zumindest heilbar ist (z.B. Familiärer Darmkrebs) oder es ist keine ursächliche Heilung, höchstens eine symptomatische Linderung möglich.²⁰ Eine andere Unterscheidung erfolgt nach der Art der Erkrankung. Prädiktive Beratungen werden vorwiegend für zwei Arten von Krankheiten angeboten: für neurologische Erkrankungen und für Krebserkrankungen. Die vier Unterscheidungen konvergieren in gewisser Hinsicht. Die meisten Krebsdiagnostiken bringen relevante Information zur Vorsorge, Vermeidung oder Früherkennung, damit auch zur Therapie und Heilung. Im Gegensatz dazu sind Vorbeugungsmöglichkeiten oder eine ursächliche Therapie bei neurologischen Erkrankungen selten oder gar nicht vorhanden. Die genetisch testbaren neurologischen Erkrankungen bringen eine Information mit höchster Wahrscheinlichkeit, sie schließen die untersuchte Person mit größter Wahrscheinlichkeit ein oder aus dem Betroffenenkreis (z.B. Chorea Huntington oder myotonische Dystrophie). Genetische Krebsdiagnostiken hingegen vermögen nur die Leistung zu erbringen, dass sie die Testperson in die Hochrisikogruppe oder in eine Basisrisikogruppe einordnen und weder die Erkrankung in Aussicht stellen noch das Wegbleiben einer Krebserkrankung versprechen können. Schließlich werden Krebsberatungen öfters nach einer diagnostizierten Krebserkrankung durchgeführt und wollen nur die Präventionsstrategie – z.B. die Häufigkeit der Vorsorgeuntersuchungen – für die Zukunft klären. Neurologische prädiktive Beratungen finden eher statt, wenn der Ratsuchende nicht betroffen ist, aber aus der Familie betroffene Personen kennt und sich als Risikoperson einschätzt.

²⁰ Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik empfiehlt, dass postnatale genetische Untersuchungen von Kindern nur angeboten werden sollen, wenn Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen. Ansonsten sollen Eltern nicht das Recht haben, ihre Kinder vor dem 18. Lebensjahr testen zu lassen.

Nach diesem Grund teilen viele Berater in Deutschland prädiktive Beratungen grob in zwei Gruppen ein: neurologische Beratungen und Krebsberatungen. Wobei letztere unter den Beratern häufig gar nicht als richtig prädiktiv gesehen werden, denn sie sagen dem Ratsuchenden nichts Neues oder Definitives über die Zukunft voraus. Sie werden sogar vielfach erst nachträglich, d.h. nach einer (geheilten) Tumorerkrankung angeboten. Ob sie nach einem familiären Verdacht oder nach einer (geheilten) Erkrankung durchgeführt werden, ändert nichts am prädiktiven Ergebnis: die Diagnostiken bringen eher nur Aussagen über ein höheres oder ein niedrigeres Risiko. Die Manifestation der Krankheit hängt nicht nur von den Genen, sondern auch von vielen anderen Faktoren, z.B. Umwelt, Verhaltensweisen, etc. ab. Nach einer Frage nach Hospitationsmöglichkeiten in prädiktiven Beratungen seitens des Autors antwortete der Leiter einer genetischen Beratungsstelle, dass sie in den kommenden Wochen keine prädiktive Beratungen hätten, er könne keine Hospitationsmöglichkeiten anbieten und er würde Rückmeldung geben, sobald ein prädiktiver Fall vorliege. Als bald stellte sich im Gespräch aus, dass er unter prädiktiven Beratungen nur neurologische Krankheiten meint.

Ach, ja, Sie halten Brustkrebsberatungen auch für prädiktiv. Sie haben ja recht. Das sind prädiktive Aussagen, aber ich habe daran nicht gedacht. Brustkrebsberatungen haben wir drei bis fünf Mal in der Woche, da können Sie gerne teilnehmen. [...] Aber für uns sind das keine richtigen prädiktiven Beratungen (E 11).

In der österreichischen Studie werden alle Beratungen als prädiktiv eingestuft, bei denen die Frage nach einer genetisch (mit)bedingten Krankheit formuliert wird, an der der Ratsuchende oder seine Kinder künftig erkranken könnten (Hadolt/Lengauer 2009).

Hauptteil B

5. Methodisches Vorgehen

Hauptgegenstand der vorliegenden empirischen Untersuchung waren prädiktive Beratungsgespräche in diesem Sinne an insgesamt vier Beratungszentren an deutschen Universitätskliniken.²¹ Neben Experteninterviews mit genetischen Beratern wurden mehrere Hospitationen von verschiedenen prädiktiven Beratungsgesprächen und insgesamt 13 standardisierte Rollenspiele durchgeführt. Diese virtuellen Beratungsgespräche wurden auch

²¹ Methodische Überlegungen werden weiter ausgeführt in L. Kovács (2008).

digital tongespeichert und transkribiert.²² Aus diesen Quellen wurden wiederkehrende Merkmale, Theorie und Vorgehensstrategie sowie die sprachlichen Mittel der Beratungsgespräche zur prädiktiven Diagnostik rekonstruiert. Wie in der österreichischen Studie, werden auch hier zwei Beratungsgespräche ausführlich dargestellt. Dabei geht es hier wie dort nicht um eine rein deskriptive Angelegenheit. Die beiden Darstellungen heben inhaltliche und strukturelle Merkmale des Beratungsgesprächs in einer verkürzten und kommentierten Form hervor – abwechselnd zwischen beschreibenden und analytischen Teilen. Vor der Darstellung der Beratungsgespräche sollen aber zunächst drei Exkurse folgen, einmal zur Form des Rollenspiels und zwei zum besprochenen Krankheitsbild.

Exkurs: Das standardisierte Rollenspiel

Die Tonbandaufnahme von prädiktiven Beratungsgesprächen verstößt gegen den Schutz von Patientendaten und gegen ethische Standards an Universitätskliniken und wäre nur unter großem Administrationsaufwand durchführbar gewesen. Eine wortgetreue Aufnahme von Gesprächen erschien jedoch wichtig für die Auswertung von Detailfragen. Deshalb wurde die Methode des Rollenspiels eingesetzt, wobei der Interviewer mit dem genetischen Berater ein virtuelles Beratungsgespräch nach vorgegebenem Beratungsanlass führt und dies digital aufzeichnet. Das Rollenspiel hat im Vergleich zu den echten Hospitationen Vor- und Nachteile. Ein Nachteil ist, dass das Rollenspiel durch die Vorbereitungsgespräche mit dem genetischen Berater und durch die veränderte Beziehung zwischen Berater und „Ratsuchendem“ an Authentizität verliert. Der Interviewer hat sich den Beratern vor dem Rollenspiel persönlich vorgestellt: er ist Medizinethiker ohne Ausbildung für genetische Beratung aber mit Erfahrung durch Hospitationen in verschiedenen Zentren. Dieser Umstand und die Tatsache, dass das Gespräch aufgenommen wird, erhöhten den Leistungsdruck des Beraters im Gespräch – meinten einige Berater im Nachgespräch. Andererseits hat diese Methode auch wesentliche Vorteile: Nicht nur, dass durch sie gegen den Schutz von Patientendaten nicht verstoßen wird, sondern auch, dass der Interviewer eine persönliche Erfahrung mit der Situation des Ratsuchenden macht, die er selbst reflektieren kann. Dieser Umstand erlaubt ihm Aussagen über die Gefühlslage der Ratsuchenden zu formulieren.

²² Zitate wurden anonym behandelt und nur durch einen Code identifizierbar gemacht. Die Codierung besteht aus einem Buchstaben wie Experteninterviews (E), Hospitationen (H) oder Rollenspielen (R) sowie einer Zahl von zwei Ziffern. Die erste Ziffer ist die Nummer der Beratungsstelle, die zweite die Nummer des Beraters. Somit kann im Text verfolgt werden, wenn Zitate vom selben Institut oder vom selben Berater stammen.

Berater wurden über die zur Frage stehende Erkrankung informiert und konnten sich bei Bedarf auf die Beratung vorbereiten. Damit hatten sie etwa so viel verbale Information wie bei einer Anmeldung zur live Beratung.

Der Interviewer spielte im Rollenspiel einen 31 Jahre alten Bauingenieur.²³ Er war verheiratet, hatte noch keine Kinder.²⁴ Der Beratungsanlass war, dass er von einem ehemaligen Freund seines Vaters einen Brief mit der Todesnachricht von seinem Vater und mit einigen Unterlagen bekommen. Der Vater war vor ca. 30 nach Frankreich ausgewandert und pflegte keinen Kontakt zur Familie und zu seinen beiden Kindern. Im Brief stand vieles über den Vater, aber nur sehr wenig über seine Todesursache. Er starb nach langjähriger Krankheit mit 65 Jahren an den Folgen einer erblichen Krankheit, der myotonischen Dystrophie. Dazu lag auch ein genetischer Befund vor. In seinen letzten Jahren saß er im Rollstuhl und war fast erblindet. Im Rollenspiel stellte sich der Interviewer die Frage, ob er diese Krankheit auch geerbt haben könnte. Er recherchierte bereits im Internet und mit diesem weiter nicht geklärten Verdacht ging er in die genetische Beratung einer Universitätsklinik und möchte den Test machen. Dort erfolgt eine Erstberatung. Das Besondere an dieser Situation ist, dass der Interviewer keine persönliche Erfahrung mit der myotonischen Dystrophie hatte. Die meisten Ratsuchenden in der prädiktiven Beratung haben in der Familiengeschichte lange Jahre eine persönliche Erfahrung mit der Krankheit gemacht und die Beratung berücksichtigt diese Erfahrung.²⁵

In zwei von den 13 Fällen musste von diesem Rollenspiel nach Beraterwunsch abgewichen werden. Zwar ist die myotonische Dystrophie eine verhältnismäßig bekannte genetische Krankheit, nicht alle genetischen Berater trauen sich aber eine solche Beratung zu. In einem Fall wurde mit ähnlichen Ausgangsbedingungen eine Beratung zum familiären Darmkrebs, in einem anderen Fall zu Chorea Huntington durchgeführt. Als zweites Beispiel wird die Beratung zum familiären Darmkrebs dargestellt, weil sie in vieler Hinsicht von der Beratung der myotonischen Dystrophie abweicht.

²³ Der Interviewer entspricht somit der allgemeinen Tendenz von Ratsuchenden: Faktisch ist der Zugang zur genetischen Beratung tendenziell wesentlich häufiger in der städtischen Bevölkerung mit höherer Bildung und höherem Einkommen. Leute mit einem niedrigen sozio-ökonomischen Status aus ländlichen Gegenden kommen seltener zur genetischen Beratung (vgl. Nippert et al. 1997, S. 201).

²⁴ Einen Stammbaum zum Rollenspiel siehe im Anhang 1.

²⁵ Dabei muss betont werden, dass die myotonische Dystrophie ein individuell sehr variables Krankheitsbild hat und aus den Symptomen von Familienmitgliedern nicht auf Symptome der Ratsuchenden geschlossen werden kann. Der Berater bemüht sich deshalb, diese Erfahrung mit der Krankheit in gewisser Hinsicht zu relativieren.

Exkurs: Myotonische Dystrophie

Unter prädiktiver Diagnostik finden sich nach einer groben Einteilung vor allem zwei Typen von Erbkrankheiten: Neurologische und Muskelkrankheiten einerseits und Krebserkrankungen andererseits.²⁶ Die ersten zwei haben nach aktuellen medizinischen Kenntnissen praktisch keine Therapiemöglichkeiten. Ein positiver prädiktiver Befund macht nur Aussagen über einen wahrscheinlichen Verlauf der Krankheit, ermöglicht aber keine ursächliche Behandlung. Als Paradigma für die ersten zwei Typen wird in der deutschsprachigen Fachliteratur vielfach die Huntington-Krankheit zitiert, die autosomal dominant vererbt wird. Die Huntington-Krankheit ist aber in mehrfacher Hinsicht ein Spezialfall: nicht nur in Bezug auf Symptomatik und Krankheitsverlauf, sondern auch in Bezug auf die Regelung. Der Beratung bei Chorea Huntington wurde viel Aufmerksamkeit geschenkt und zurecht viel geregelt, weshalb sie für die alltägliche Praxis gar nicht mehr paradigmatisch dienen kann. Aus diesem Grund wird hier die myotonische Dystrophie als Modell mit dem Anspruch auf allgemeinere Aussagen genommen. Sie ist eine der häufigsten und deshalb bekanntesten genetischen Erkrankungen. Eine monogene Erkrankung, die durch ihre relativ niedrigere genetische Komplexität eine weniger aufwändige Risikodarstellung und mehr Fokus auf die Symptomatik und die Handhabung der Erkrankung ermöglicht.

Die myotone Dystrophie ist eine genetisch bedingte Muskelerkrankung, die mit einer Schwäche der Muskulatur, mit einer verminderten Ausdauer, mit einzelnen Muskelproblemen in Hand und Bein, mit Herzinsuffizienz und -rythmusstörungen und Atemproblemen, Linsentrübung der Augen und weiteren Symptomen einhergehen kann. Die Symptome sind im Einzelfall sehr unterschiedlich und vom genetischen Befund nicht vorhersagbar. Mit einer Häufigkeit von 1 zu 20 000 ist diese Krankheit eine der häufigsten monogenen Erkrankungen. Monogen heißt, dass für die Entstehung der Krankheit keine anderen Faktoren verantwortlich sind als die Mutation eines einzigen Gens. Das mutierte Gen lässt sich genau identifizieren: es ist die übermäßige Vervielfältigung eines Repeats auf Chromosom 19. Was zur Vervielfältigung des Repeats führt, ist bisher unbekannt. Es ist jedoch zwischen der vermehrten Anzahl der Repeats und dem Schweregrad der Krankheit eine Korrelation ohne scharfen Grenzen erkennbar. Die Vermehrung der Repeats bis unter 40 gilt als nicht krankmachend. Zwischen einer Vermehrung von 40 und 100 gibt es Träger, die nicht unbedingt erkranken, zwischen 60 und 1000 steigen die Symptome stark an und die Krankheit bricht immer früher aus. Bei über 1000 Repeats ist die Erkrankung meistens

²⁶ Vgl. dazu O.

schon vorgeburtlich erkennbar. Es gibt auch Patienten mit über 3000fache Vermehrung des Repeats. Fast die Hälfte der Genträger erkrankt bis zum 20. Lebensjahr. Die andere Hälfte hat eine Tendenz die Symptome der myotonen Dystrophie zwischen 30 und 40 zu entwickeln, aber eine ganz beachtliche Zahl entwickelt die Krankheit erst im höheren Lebensalter. Die Krankheit hat einen autosomal dominanten Erbgang, d.h. jeder Patient trägt ein verlängertes und ein nicht-verlängertes Gen, von denen er eins seinen Kindern weitergibt. Die Weitervererbung des verlängerten Gens hat eine Wahrscheinlichkeit von 50%. Wenn das nicht-verlängerte Gen vererbt wird, tritt die Krankheit in den Nachkommen nicht mehr auf, wenn das verlängerte Gen auf die Kinder übertragen wird, werden sie erkranken und ihre Kinder haben wieder 50% Wahrscheinlichkeit, das Gen zu bekommen.

Eine ursächliche Behandlung der Krankheit ist heute nicht möglich. Die Erkrankung nimmt in der Regel keinen tödlichen Verlauf, hat aber psychosoziale Folgen, die in der Entscheidung des Patienten sinnvoll berücksichtigt werden können (z.B. passende Berufswahl). Aus all diesen Aspekten ergibt sich auch der Anspruch auf eine sehr komplexe Beratung. Diese Komplexität der Beratungssituation war ein wichtiger Grund für die Wahl dieses Krankheitsbildes für das Rollenspiel. Der zweite Grund war die relative Einfachheit der molekulargenetisch relevanten Aspekte, d.h. die genetische Diagnostik eine ziemlich klare Situation schafft: wird das Gen gefunden, bedeutet es mit fast 100% Wahrscheinlichkeit eine baldige Erkrankung, das Fehlen des Gens ist hingegen ein Ausschlusskriterium. Diese zwei Aspekte spielen in vielen Krankheitsbildern zusammen, aber die meisten sind so selten, dass es nicht vorausgesetzt werden kann, dass genetische Berater die Beratung ohne aufwändige Vorbereitung durchführen können. Es sollte aber ein Krankheitsbild gefunden werden, das diese Aspekte vereinigt und wegen der Häufigkeit unter den Beratern bekannt sein muss. Diesen Anforderungen hätte auch Chorea Huntington entsprochen, allerdings ist es eine Krankheit, die im deutschen Diskurs zum Paradigma der prädiktiven Beratung geworden ist, sehr detailliert reguliert wurde und als deshalb in der Beratung nicht mehr uneingeschränkt als Beispiel für viele andere Krankheiten genommen werden kann.

Exkurs HNPCC (hereditäres non-polypöses Kolonkarzinom)

Auch familiäre Krebserkrankungen werden der Genetik immer mehr zugänglich. Die meist verbreiteten erblichen Krebserkrankungen mit der ältesten genetischen Testmöglichkeit, die deshalb auch als Paradigma dieser Beratungen gesehen werden, sind familiärer Brust- und Eierstockkrebs und familiärer Darmkrebs. Hier wird HNPCC als eine Darmkrebsform dargestellt.

Darmkrebs ist bei ca. 50.000 Neuerkrankungen im Jahr eine sehr verbreitete Krebsform in Deutschland. Er tritt meistens im höheren Lebensalter ohne besondere erbliche Komponente auf und ist durch Früherkennung vermeidbar oder heilbar. Für die Allgemeinbevölkerung wird die Darmspiegelung deshalb nach dem 50. Lebensjahr alle zehn Jahre empfohlen. Die erbliche Form von Darmkrebs ist hingegen selten. Sie vererbt sich monogen mit einem autosomal dominanten Erbgang, also alle erstgradig Verwandten haben ein Vererbungsrisiko von 50%.

Ein genetischer Befund hat einen grundlegend anderen Status als bei der myotonischen Dystrophie. Ist der Test negativ, hat der Ratsuchende trotzdem mindestens mit einem Basisrisiko zu rechnen. Er ist nicht „geschützt“ vor Darmkrebs. Bekommt er ein positives Testergebnis, wird damit keine Erkrankung vorausgesagt, sondern nur deutlich erhöhte Risiken (bei FAP beinahe 100%, bei HNPCC etwa 80%) für die Erkrankung, wenn der Patient nichts dagegen tut. Damit wird eine regelmäßige Früherkennungsuntersuchung empfehlenswert. Für Mutationsträger werden aufwendige Früherkennungsuntersuchungen 10 Jahre vor dem niedrigsten Erkrankungsalter in der Familie empfohlen (vgl. Deutsche Krebsgesellschaft e.V. 2004). Deshalb wird Risikopersonen eine genetische Beratung und der genetische Test empfohlen.

Auch die genetische Beratung hat demzufolge einen anderen Anspruch als bei der myotonischen Dystrophie. Ratsuchende haben in jedem Fall ein Risiko für Darmkrebs. Das positive Testergebnis ändert nichts grundsätzlich an diesem Risikostatus.²⁷ Sie müssen nach wie vor mit einer Erkrankung rechnen. In der Beratung bekommen sie nur Informationen darüber, ob ihr Risiko genetisch bedingt ist, ob sie dadurch zu einer Risikogruppe gehören und ob sie aufgrund dieses Wissens vernünftigerweise eine besondere Vermeidungsstrategie eingehen sollten. Der Ratsuchende stellt nicht die Frage, ob er mit höchster Wahrscheinlichkeit zu einem bestimmten Zeitpunkt erkranken wird oder nicht, sondern er stellt die Frage, wie er mit seinem Risiko für die betreffende Krankheit am besten umgehen kann. Im Gegenteil zur myotonischen Dystrophie wird der Ratsuchende aufgrund der Information die Planung seiner einzelnen Lebensphasen kaum verändern müssen. Er muss sich nicht darauf einstellen, dass er nach dem 50. Lebensjahr vielleicht nicht mehr alles allein machen kann. Vielmehr muss er nach der Beratung eine vernünftige Handlungsstrategie entwickeln, wie er seine Gesundheit in jeder Lebensphase am besten schützen kann.

²⁷ Bei Brustkrebs sind diese statistischen Risikounterschiede noch kleiner zwischen einem positiven und einem negativen Befund. Wenn beispielsweise eine Ratsuchende in der Familie einen Brustkrebsfall hatte, hat sie gegen die Allgemeinbevölkerung bereits leicht erhöhte Risiken, die durch einen negativen Befund nicht kleiner werden.

5.1. Beratungsbeispiel 1 (R 11)

Ich wurde zu einem Termin um 15:00 Uhr eingeladen. Ich komme einige Minuten zu früh, melde mich im Sekretariat und der genetische Berater holt mich sofort ab. Ich werde in ein Beratungszimmer geführt, in dem zentral ein Arbeitstisch mit vier Stühlen und in der Ecke einige Spielzeuge für Kinder standen. Das Zimmer erweckt nicht den Eindruck eines Behandlungs-, sondern vielmehr den eines Besprechungsraumes. Der Berater kleidet und benimmt sich nicht wie ein Arzt, stellt sich aber als Arzt vor. Ich versuche ihn deshalb als Arzt einzuordnen. Er weist mir einen Platz zu, legt eine Mappe auf den Tisch und ergreift das Wort.

5.1.1. Einstieg und Fragestellung

Er erinnert mich an das erste Telefongespräch mit dem Sekretariat, bei dem ich den Anlass der Beratung schon angekündigt habe, und fragt, ob das mit meiner Frage nach einem Test der myotonischen Dystrophie so stimmt und ob weitere Befunde vorliegen. Ich erkläre, dass die myotonische Dystrophie bei meinem Vater auch genetisch bestätigt wurde, der im Zusammenhang mit dieser Krankheit gestorben sei. Der Berater versucht, zuerst mich sprechen zu lassen und sich ein Bild über meine Vorstellungen über die Krankheit und über die Beratung zu verschaffen. Er fragt deshalb nach meinen Erfahrungen mit der Krankheit und nach den Erwartungen an das Gespräch. Ich erkläre, dass ich vom genetischen Test im Internet gelesen habe und diesen nach Rücksprache mit meiner Frau auch machen möchte. Ich habe also bereits eine Entscheidung für den Test getroffen, aber ich weiß, dass vor dem Test eine Beratung durchgeführt wird. Der Berater lässt zunächst diese meine Erwartungen unreflektiert zu und fragt nach weiteren Wünschen.

Zum Schluss der Einstiegsphase versucht der Berater meine Fragen zu sammeln und lenkt deshalb das Gespräch auf die Familie. Er betont nochmals meine Aussage, dass ich verheiratet bin und fragt nach Kindern. Ich habe keine, aber ich berichte von einem Kinderwunsch. Diesen Kinderwunsch hebt er als eigenständige Fragestellung hervor, die im Setting ebenfalls zum Thema gemacht werden soll. Offensichtlich ist er in seiner Wahrnehmung von genetischen Krankheiten so fokussiert, dass er Familienplanung automatisch als Teil der Fragestellung versteht.

Diese Strategie der Fragensammlung wird nicht von jedem Berater verfolgt. Manche vertiefen sich in der Eigenanamnese und schreiten dann zur Familienanamnese voran. In diesen Beratungen werden im Rahmen der Eigenanamnese Fragen zu neueren symptomatischen Zeichen gestellt (ob der Ratsuchende bestimmte Aktivitäten ausüben kann

oder bereits einige Einschränkungen in seinem Leben erfahren hat: Verminderte Leistungsfähigkeit, Bewegungsstörungen, Sehstörungen, etc.) und anschließend einfache symptomatische Untersuchungen durchgeführt („Machen Sie die Augen stark zu!“ oder „Machen Sie mal ihre Faust ganz fest zu und dann lassen Sie sie wieder los!“). Aufgrund der Ergebnisse werden erste Vermutungen aufgestellt, ob der Ratsuchende bereits betroffen sein könnte. Der genetische Berater verfügt also über Basiskenntnisse der neurologischen Untersuchungen und führt sie durch. Diese Untersuchungen haben jedoch nicht den Status einer neurologischen Abklärung. Bei Auffälligkeiten müsste der Ratsuchende zum Neurologen geschickt werden. Die Untersuchungen dienen nur als Grundlage zur Formulierung einer Vermutung, die genetisch geklärt werden soll. Wenn sich diese Vermutungen bestätigen, ändert sich die Richtung der genetischen Beratung: die genetische Untersuchung dient als Differenzialdiagnose zur Abklärung der Symptome und ist nicht mehr nur prädiktiv.

Mit der Fragensammlung wird in diesem Beratungsgespräch erreicht, dass nicht nur Fragen auftauchen, die direkt mit der Absicht des Ratsuchenden zusammenhängen, sondern auch solche thematisiert werden können, die vom Ratsuchenden vielleicht nicht gedacht, aber vom Berater für relevant gehalten werden. So ist es mit der Frage nach Kinderwunsch. Der Berater versucht hier vorsorglich, bereits hier alle relevanten Fragen zu benennen, auch diejenigen, die nicht unmittelbar mit dem Grundproblem zusammenhängen. Andere Berater beschränken sich weitgehend auf die explizite Fragestellung des Ratsuchenden und alles, wonach der Ratsuchende nicht fragt, machen sie nicht zum Thema der Beratung. Diese Strategie wirkt entlastend und vereinfacht die Komplexität der Situation auf das niedrigstmögliche Niveau. Sie geht davon aus, dass dem Ratsuchenden nicht mehr Konflikte aufgeböhrt werden sollen, als er bereits realisiert. Wenn er neue Konflikte erfährt, kann er sich erneut melden. Diese letzte Annahme ist leider nicht sehr realistisch, deshalb gehen andere Berater, wie in dem beschriebenen Beispiel, vorsorglich so vor, dass sie mögliche künftige Probleme antizipieren und zum Thema der Beratung machen, damit der Ratsuchende in der künftigen Situation eine sachlich korrekte Wissensbasis hat. In dieser Hinsicht gibt es deutliche Unterschiede zwischen den Beratern.

Durch die Darstellung der Strategien wird deutlich, dass die Einstiegsphase eine gewisse Richtung der genetischen Beratung veranlasst. Indem Fragen am Anfang des Gesprächs angesprochen werden, werden sie bereits zum Thema der Beratung gemacht. Sie beeinflussen den Verlauf des Beratungsgesprächs, weil sie eine Fokussierung des Gesprächs bedeuten. Zum Schluss des Einstiegs fasst der Berater meine Fragestellungen in drei Punkten überschaubar zusammen: Kinderwunsch, Prophylaxe und genetische Testung. Die Zusammenfassung formuliert der Berater offen und lässt einige Sekunden Bedenkzeit,

ob ich die Liste ergänzen will, Korrekturen vorschlage oder ob ich dazu Stellung nehme. Ich nicke. Er lässt die drei Fragen damit stehen und so scheint die Liste meiner Fragestellungen vollständig zu sein. Seine Zusammenfassung erleichtert mir auch den Überblick.

5.1.2. Familienanamnese

Als nächster Durchgang fragt mich der Berater über meine Erfahrungen mit der Krankheit. Ich erkläre ihm, dass ich im Grunde keine persönliche Erfahrung mit der myotonischen Dystrophie habe, denn mein Vater hatte die Familie bereits verlassen, als die Krankheit ausbrach. Auf die Frage nach den Großeltern erkläre ich, dass ich dahingehend keine genauen Angaben machen kann. Mit diesen Fragen geht der Berater zur Stammbaumanalyse über. Der Übergang ist fließend. Mein Berater lässt die Logik der verwendeten Symbole erst im Laufe der Stammbaumerhebung erkennen. Andere nehmen sich Zeit, den Sinn, die Logik und die verwendeten Symbole zu erklären.

Wir haben verschiedene Symbole. Frauen werden immer als Kreise dargestellt. Rechtecke, diese kleinen Vierecke sind Männer (R 35).

Der Berater fragt nach Eltern, Großeltern, Onkeln und Tanten. Drei Generationen zurück in die ganze Breite der Familie. Ihn interessieren nur Krankheitsgeschichten, Todesdatum und Todesursachen, soweit sie bekannt sind. Der Berater entwickelt den Stammbaum indem er Fragen stellt und ich sie beantworte.

... Und der Bruder Ihres Vaters, hatte er Kinder oder war er allein?
 Er ist früh gestorben. Er war sieben Jahre alt.
 Ach, so, Entschuldigung. Das war aber auch eher kriegsbedingt.
 Das wissen wir nicht. Ich habe keine Ahnung.
 War er schon krank, als er gestorben ist, oder haben Sie dazu Angaben?
 Meine Oma haben wir nicht mehr fragen können, und meine Mutter weiß es nicht (R 11).

Die Erstellung des Stammbaums wird somit zu einer gemeinsamen Arbeit. Der Berater systematisiert mein Wissen nach seinen Gesichtspunkten. Er schreibt alles auf. Im Stammbaum lassen sich auch ungeklärte Fälle entdecken, auf die er nach der Aufzeichnung hinweist, dass sie ungeklärt sind und dass man mit ihnen wenig begründen kann. Er kommt beim Stammbaum wieder zu meiner Frau zurück, lässt mich nochmals bestätigen, dass in der Familie der Frau keine Auffälligkeiten vorhanden waren, und führt ihre Seite dann nicht weiter aus. Dann nimmt er sich einige Sekunden Zeit, schaut über den Stammbaum und erklärt zum Schluss, dass aus genetischer Sicht nichts Bedenken gegen eine Schwangerschaft verursache. Da merke ich, wie wichtig ihm die Frage nach dem

Kinderwunsch ist, den ich früher in dieser Bedeutsamkeit gar nicht bedacht habe. Ich wollte mehr oder weniger nur den Test machen.

Zur Erhebung des Stammbaumes gehört eine kritische Sicht des Beraters. Er fragt nach konkreten Angaben über Krankheiten in der Familie. Wenn ich sie verneine, also die Fragen mit Nein beantworte, interpretiert er die Aussagen als „nicht bekannt“ um.

- Gut also nichts bekannt. Hat einer von den Großeltern einen grauen Star gehabt?
- Nein.
- Nichts bekannt. Und eine Muskelschwäche? ... (R 11).

Als Überleitung zum nächsten Punkt formuliert er einen Aussagesatz: *„Und Sie sind auch gesund, oder zumindest haben Sie bisher keine Symptome gemerkt.“* Das kann ich bestätigen und merke, dass es mich erleichtert, diese Frage mit ja zu beantworten. In der Phase der Stammbaumanalyse musste ich auf viele intime Fragen antworten, was mir ein wenig peinlich war. Es wurde nur nach körperlichen Schwächen von meinen Familienangehörigen gefragt. Personen, auf die ich zum Teil stolz bin, wurden als nicht relevant oder als verdächtig krank eingestuft. Mit diesem Satz wird einiges wiedergutmacht. Nicht alle Berater nehmen darauf Rücksicht, dass es Ratsuchenden unangenehm sein kann, von familiären „Defekten“ zu erzählen. Die Fragen betreffen einen fast so intim wie eine körperliche Untersuchung. Ich erlebe die positive Zusammenfassung als Erlösung von dieser Last.

Viele Berater beschränken die Anamnese nicht auf die Familienangehörigen, sondern fragen den Ratsuchenden genau über seine eigenen Krankheiten aus (Eigenanamnese). Sie verbinden damit sogar einige einfachere diagnostische Maßnahmen (vgl. dazu auch 0).

- Darf ich Ihnen einige klärende Fragen Stellen? ...
- Wie viele Stunden Schlaf brauchen Sie? ...
- Nachmittagsschlaf? ...
- Fällt es Ihnen schwer die alltäglichen Hausarbeiten zu machen? ...
- Gewichtsverlust bei Ihnen? ...
- Waren Sie schon beim Augenarzt und haben die Augen kontrollieren lassen? ... (Auszug aus R 22).

Mit der Eigenanamnese wird nach ersten Zeichen einer beginnenden myotonischen Dystrophie gesucht. Bei anderen Krankheiten kann die Eigenanamnese durchaus wegfallen oder eine andere Rolle spielen (vgl. 0).

5.1.3. Risikoberechnung

Der nächste Durchgang betrifft den Vererbungsweg. Hier verweist der Berater zuerst auf meine Ausgangsfrage hin, ob ich eine genetische Testung machen könnte. Er sagt, dass es den Test gibt, aber er betont, dass dieser Test nur Aussagen über die myotonische Dystrophie treffen kann und über mögliche andere Krankheiten nichts aussagt. Diese Feststellung scheint wichtig zu sein, damit der Berater meine Erwartungen einschränkt und die generelle Verantwortung für sonstige Erbkrankheiten vermeidet. Mit diesem Abschnitt endet der echte Dialog zwischen mir und dem Berater. Er fängt einen Monolog an, in dem er mich immer wieder nach einer Bestätigung fragt, dass ich dem Gesagten folgen kann.

Der Einstieg in den langen Monolog beginnt mit dem Satz:

Die myotonische Dystrophie wird, wie wir sagen, autosomal dominant vererbt (R 11).

Im Monolog verändert sich auch der Sprachstil. Der Berater verwendet fachspezifische Begriffe, erklärt sie und stellt sie in Zusammenhang mit der Ausgangsfrage. Ich habe nach diesem Wechsel endlich den unerschütterlichen Eindruck, dass ich zum Arzt gekommen bin. Die Erzählweise wird nicht nur fachspezifisch, sondern auch in ihrem Aufbau komplex. Der Berater formuliert Fragen, hält inne und verweist darauf, dass er auf diese Fragen noch zurückkommen werde, jetzt aber noch beim ursprünglichen Strang der Erzählung bleiben möchte. Später greift er die Fragen wieder auf, macht aber auch dabei kleinere oder größere Exkurse.

Zur Erklärung „dominant vererbt“, da mache ich zuerst mal einen Strich. Gut. Nein, noch eine kleine Ergänzung. Es gibt dafür eine genetische Testung, die 99% oder mehr erfasst. Es gibt seltene Familien, in denen eine besondere genetische Mutation vorhanden ist, die man dann vielleicht nicht entdecken würden, aber damit kann man mit einer ganz großen Sicherheit die Aussage treffen, entweder hat man eine Mutation oder man hat keine (R 11).

Das monogene Krankheitsbild lässt sich auf einen relativ einfachen genetischen Hintergrund zurückführen, der bei positivem Befund fast 100% sichere Aussagen über die Entstehung der Krankheit erlaubt, wobei über die individuelle Symptomatik nicht allzu viel gesagt werden kann. Deshalb wird das Erkrankungsrisiko zunächst als eine einfache Frage dargestellt, statt dessen wird das Vererbungsrisiko eingehend thematisiert.²⁸

²⁸ Mit dieser Frage wird ein weiterer Exkurs über den Vererbungsmechanismus verbunden. Vor dieser Zusammenfassung wird also eine längere Erklärung eingeschoben, die hier im nächsten Punkt extra behandelt wird.

Und dann wären Sie Träger und würden auch erkranken. Wenn man diese Variante hat, dann weiß man, dass der Mensch irgendwelche Symptome, zwar variabel, also wir wissen nicht, welche Symptome, aber sicherlich irgendwelche Symptome der myotonen Dystrophie haben wird. Und das würde wieder für Ihre Beziehung, für ihre Kinder, auch 50% Wiederholungsrisiken bedeuten (R 11).

Das Vererbungsrisiko ist eine relativ einfache Konstellation. Nach der Erläuterung des Vererbungsmechanismus ist es nachvollziehbar. Das Erkrankungsrisiko hingegen wird nur kurz als Symptomatik angesprochen und nicht weiter ausgeführt. Der Berater behandelt die Krankheit als ein einheitliches Objekt unabhängig von den einzelnen Symptomen. Andere Berater gehen auf die Vererbungsmechanismen hier nicht ein, betonen stattdessen zunächst nur, dass das Erkrankungsrisiko von dem Vorhandensein eines bestimmten Gens abhängt, das getestet werden kann.

Bei diesem Gen ist eine relativ hohe Trefferquote. Man weiß, wo das Gen liegt und wonach man genau suchen muss. Aber es gibt auch eine Grauzone, die da besteht, sozusagen Übergänge, wo man gar nicht richtig weiß, ob das schon krankheitsverursachend ist oder nicht. Dafür brauchen wir immer denjenigen, der das sicher hatte, um da sagen zu können, ob die Länge krankheitsverursachend ist. Aber es gibt den Graubereich, wo man nachher nicht schlauer ist, als zuvor (R 21).

Die doch hohe Komplexität des Erkrankungsrisikos bezüglich konkreter Symptome wird kaum angesprochen, da sich wissenschaftlich nicht viel darüber sagen lässt. Einzelne Symptome treten auf, wenn der Befund positiv ist, aber welche das sein werden und wie schwer sie ausgeprägt sind, kann man nicht vorhersagen. Die Variabilität des Krankheitsbildes und die damit verbundene Ungewissheit wird auch für das weitere Nachforschen des Ratsuchenden als Richtwert betont. Der Berater verweist auf meine Aussage, dass ich mich im Internet bereits kundig gemacht habe. Damit wird das Internet für eine mehr oder weniger authentische Informationsquelle erklärt.²⁹

Was sonst noch besonders ist, das ist eine sehr variable Erkrankung. Sie hat ein sehr variables Krankheitsbild. Sie haben sich im Internet bereits informiert. Es ist ein sehr variables Krankheitsbild, auch bezüglich des Beginns (R 11).

Andere Berater finden das Internet als Informationsquelle geradezu missverständlich und weisen auf typische Deutungsfehler der Fakten, die man dort regelmäßig findet.

Für den Fall, dass Sie ins Internet gehen. Es gibt grobe statistische Schätzungen, die besagen, dass die Anzahl der Triplet-Wiederholungen einen Einfluss hat auf den Schweregrad der Erkrankung. Ich will Ihnen schon jetzt sagen, dass Sie mit diesen statistischen Werten für Ihren Einzelfall nicht viel machen können. Sie können also nicht aus

²⁹ Das Internet als Informationsquelle für Ratsuchende wird von vielen kritisiert, aber es gibt auch Studien, die das Gegenteil beweisen. Wenn man über Suchmaschinen zu bestimmten Begriffen der Genetik recherchiert, kommt man mit größter Wahrscheinlichkeit zu Webseiten, die von professionellen Genetikern oder anderen Naturwissenschaftlern geschrieben wurden (vgl. Gerhards & Schäfer 2006, S. 158-167).

einer klaren Anzahl von Trinukleotids für eine bestimmte Person eine klare Aussage machen, was diese Person im Laufe ihres Lebens bekommen wird und wann (R 33).

Aber auch in manchen Beratungen, in denen der Ratsuchende auf seine Internetrecherchen nicht verweist, wird es als eine Bezugsgröße angedeutet oder sogar zum Thema gemacht. Laut Experteninterviews rechnen manche Berater bereits damit, dass Ratsuchende diese Informationsquelle immer stärker in Anspruch nehmen und vielleicht die beraterische Tätigkeit danach bewerten.

Da das Krankheitsbild so komplex ist, lässt sie sich diagnostisch am besten mit einem genetischen Text prüfen. Dieser ist zuverlässiger, weniger aufwendig und weniger schmerzhaft als manche neurologischen Untersuchungen. Dazu kommt noch das Argument, dass die Information in anderen medizinischen Kontexten ebenfalls relevant werden kann.

Das kann man durch eine entsprechende Untersuchung, durch eine Blutprobe bei Ihnen, wenn Sie das wünschen, sicher feststellen. [...] Wenn Sie den Test nicht machen, sollten Sie bei einer eventuellen Operation dem entsprechenden Narkosearzt das bekannt gegeben werden, dass er wüsste, haben Sie möglicherweise eine Veranlagung dazu, oder nicht. Das wäre insofern natürlich, dass man doch, wenn man eine Operation vorbereitet, haben Sie eine Veranlagung dazu, dass Sie eine persönliche Einstellung der Narkose hätten. Ansonsten würde man keine besonderen Untersuchungen, außer dem Herzrhythmus, also Herzmäßig EKG, dass wenn Sie regelmäßig Herzschwächen haben, dass dann entsprechende Antwort drauf haben (R 11).

Diese Aussage klingt fast wie eine rationale Einladung den Test zu machen. Der Test klärt die Situation und verwandelt das Vererbungsrisiko in ein Wissen um den positiven oder negativen Trägerstatus. Ob dieses Wissen von Vorteil ist, wird am Ende des Gesprächs wieder angesprochen.

Der Monolog fordert hohe Konzentration von mir und stellt einige Ansprüche an meine Biologiekenntnisse. Die meisten Berater haben zwar ein Auge darauf, dass sie ihre Rede an die Aufnahmefähigkeit des Ratsuchenden anpassen, aber dieser Teil des Beratungsgesprächs bleibt kopflastig. Der Berater rechnet damit, dass ich bereits über ein bestimmtes Vorwissen verfüge. Er versucht das in seine Rede einzubauen.

5.1.4. Vererbungsmechanismus

Zur Schwierigkeit der Vorhersage von Symptomen erklärt der Berater den Vererbungsmechanismus – ein relativ selbständiger Abschnitt des Beratungsgesprächs, der der Risikodarstellung zugeordnet ist: Der Vererbungsmechanismus beleuchtet sowohl mein Erkrankungsrisiko als auch das meiner künftigen Kinder. Dieser Durchgang ist also für zwei von drei meiner Anliegen relevant. Viele genetische Berater betonen, dass die Erklärung der

dahinter stehenden Mechanismen möglichst kurz gefasst werden soll, denn sie sind keine Biologielehrer und die genetische Beratung ist kein Genetikunterricht. Andere sind der Meinung, dass eine Erklärung der biologischen Mechanismen zur Aufklärung des Ratsuchenden gehört, damit er das Angebot der Testung angemessen verstehen und demnach eine angemessene selbstverantwortliche Entscheidung bezüglich des Tests treffen kann. Dabei geht es nicht um einen prinzipiellen Zwang zur oder einer prinzipiellen Ablehnung der Erklärung, sondern um die Frage nach dem angemessenen Aufwand und der Tiefe der Darstellung der Mechanismen. Verschiedene Berater setzen unterschiedliche Schwerpunkte in der Beratung und gehen unterschiedliche Wege. Manche führen den Ratsuchenden kurz in die Humanbiologie ein: vom menschlichen Körper über Zellen und Chromosomen bis zu den Genen. Andere steigen mit Analogien und Metaphern in die Erklärung der Genaktivitäten ein oder verwenden eine Kombination von beiden Strategien (vgl. 0 Exkurs Wissensvermittlung). Um die mögliche Unklarheit des Befundes für die myotonische Dystrophie deutlich zu machen, wird meistens die Repeatverlängerung mit ihren Grenzwerten als Ausgangsmodell erklärt. Berater benennen in der Erstberatung nur eine annähernd gleiche Grenze für die Erkrankung: meist zwischen 35 und 40 Repeats werden als Krankheitsverursachend dargestellt.

Und bei der myotonen Dystrophie ist eine bestimmte Folge dieser Nukleotiden, so nennen wir diese Substanz, zwischen 20 und 35 mal, aber manchmal auch unter 10. D.h. auf einem Chromosom 19 hat man in diesem Bereich, wo dieses Gen für die myotone Dystrophie verantwortlich ist, das CTG, Zytosin, Guanin, Thymin, auf dem einen Chromosom 12 mal. Und auf dem anderen Chromosom 20 mal. CTG CTG CTG, CTG, CTG, CTG. Das wären also unterschiedliche, aber noch normale Gene. Wenn es über 40, über 50 auf jeden Fall, bis 100 CTG auf einem Chromosom vorhanden ist, dann sind diese Menschen Träger und erreichen hohes Alter, ein höheres Alter vielleicht. Eine frühe Form, wie sie vielleicht bei Ihrem Onkel gewesen ist, kann diese CTG-Folge 1000 und mehr sein (R 11).

Es gab auch Beratungen, in denen kein Grenzwert genannt wurde, oder mehrere Grenzwerte in Korrelation zur Schwere der Erkrankung genannt wurden: Leichte Form von 40 bis 150, mittlere Form von 100 bis 1000 und schwere Form über 1000 Repeats. Ein Berater spricht auch vom Trägerstatus ohne Symptomatik.

Das kann man genau untersuchen. Also man kann sehen, wie viele Wiederholungen diese Abschnitte haben, und beispielsweise ob Sie das Risiko haben, Symptome zu entwickeln. Das kann aber auch sein, dass Sie eine Vervielfältigung haben, über 30, beispielsweise zwischen 30 und 80, die aber keine Symptomatik hervorruft. Also es kann sein, dass Sie Träger sind für diese Veränderung, aber symptomlos (R 23).

Ein Testergebnis mit einer sehr hohen Repeatvermehrung ist bei mir nicht zu erwarten, denn ich habe mit 31 Jahren noch keine Symptome. Das ist durchaus beruhigend. Der Test könnte in meinem Fall aber auch ein unklares Ergebnis bringen. Was mir der Test leisten

kann, welche Sicherheit oder Ungewissheiten hinter einem Befund stecken, sind Teil der Abwägung, ob ich mich testen lassen soll oder nicht.

5.1.5. Krankheitsbild

Im Zusammenhang der Vererbungsmechanismen macht der Berater einen Exkurs zum Krankheitsbild und dessen Entstehung. Er geht zuerst darauf ein, dass die Krankheit zu verschiedenen Lebensphasen auftreten kann – vom Kindesalter bis zum späten Erwachsenenalter. Daraus schließt er, dass bei mir, der ich 31 Jahre alt bin und keine Symptome habe, mit Sicherheit nicht die schwere frühe Form der myotonischen Dystrophie vorliegt. Er listet dann diverse Symptome auf, die als Folge der Krankheit auftreten können. Dabei findet er für die Symptome zum Teil lebensbezogene anschauliche Beschreibungen.

Es gibt Menschen, die mit 30 noch überhaupt keine Beschwerden haben, es gibt aber auch Menschen, die mit 30 schon im Rollstuhl sind (R 11).

Zum Teil bleibt er aber innerhalb der Grenzen seiner Sprachwelt und verwendet komprimierte fachspezifische Formulierungen, wie:

Beim Mann kann das zu einer Sterilität, oder eh Fertilitätsstörung kommen, Diabetes und natürlich die Muskelschwäche, und die myotone Reaktion... (R 11).

Bei einigen Symptomen verweist der Berater auf die Möglichkeit einer neurologischen Diagnostik, die das einzelne Symptom, aber nicht die Krankheit nachweisen kann. Es fällt auf, dass jeder Berater andere Symptome hervorhebt. Die Symptomatik der myotonischen Dystrophie ist sehr komplex. Berater haben keine Standard-Liste von Symptomen, sondern jeder beschreibt die Symptomatik nach seiner Erfahrung oder nach seinem Studium.

Ein anderer wichtiger Unterschied bei der Darstellung des Krankheitsbildes ist der Status und die Position der Darstellung im Beratungsgespräch: Manche Berater nehmen tendenziell mehr Zeit für die Klärung der vorhandenen und möglichen Symptomatik in Anspruch als z.B. für die Familienanamnese. Diese Beratungsstrategie soll hier als *erkrankungsorientierte Klärung* bezeichnet werden. Berater, die dieser Strategie folgen, schauen mehr auf das individuelle Krankheitsbild, lassen den Ratsuchenden mehr in das Geschehen einfließen, sie fragen nach bekannten Symptomen und geben Raum für die Klärung einiger neurologischer Fragen. Diese Beratungen verstehen sich nicht nur als eine Vorbereitung auf die Entscheidung, ob ein genetischer Test durchgeführt werden soll, sondern auch als frühzeitige symptomatische Klärung einer genetisch bedingten Krankheit. Ein solcher Berater wechselt hier den Monologstil und tritt wieder in einen echten Dialog mit dem

Ratsuchenden. Er fragt ihn über seinen Tagesablauf, über Leistungsfähigkeit, etc., was in den Bereich der relevanten Untersuchungen gehört.

- Zuerst mal zur Symptomatik. Haben Sie schon mal richtig Sport gemacht? Haben Sie schon Beschwerden gehabt, wenn Sie zu viel Sport machen mussten? Ist Ihnen was aufgefallen?
- Nein. Ich bin kein großer Sportler. Mir ist nichts aufgefallen.
- Ansonsten haben Sie irgendwelche Beschwerden mit den Augen?
- Nein.
- Blutzucker schon mal kontrolliert?... (R 21).

Diese Beratungsstrategie geht tief in die Eigenanamnese hinein und deutet die Entstehung der Symptome dadurch schon an. Erfahrene Berater können durch diesen Exkurs ein Gefühl dafür entwickeln, ob der Ratsuchende wohl die Mutation trägt. Wenn diese Vermutung einen negativen Befund, d.h. keinen Trägerstatus, nahe legt, könnte der Berater auch eher dazu neigen, dass der Ratsuchende ohne weitere belastende Auseinandersetzung mit der Krankheit den Test macht. Andererseits kann eine wenig überlegte oder schwach vorbereitete und als negativ gehoffte Testung mit einem positiven Befund hohe psychische Belastung verursachen.

Andere Berater verstehen den Abschnitt über das Krankheitsbild nur als einen Vorbereitungsschritt auf eine Entscheidung für oder gegen den Test und betonen die symptomatische Eigenanamnese weniger. Diese Strategie wird im Gegensatz zur erkrankungsorientierten Klärung als *entscheidungsorientierte Klärung* bezeichnet. Diese Berater fassen die Erklärung des Krankheitsbildes eher kurz. Wie Symptome erkannt werden und wie der Ratsuchende mit ihnen umgehen kann, dazu geben sie weitere Quellen an, die leistungsfähiger zu sein scheinen. Sie verweisen auf den Facharzt und auf Selbsthilfeorganisationen, die mehr Erfahrung damit haben, inwiefern sich die Symptome behandeln lassen und wie man mit ihnen im Leben fertig werden kann.

Das wäre die Information über das Krankheitsbild. Aber ich gebe Ihnen hier eine Broschüre mit. Das können Sie darin genauer sehen. Sehr viel mehr Information finden Sie, wie Sie eventuell therapeutisch tätig werden können, wo gute Anlaufstellen sind. Das bekommen Sie über die Selbsthilfegruppe. Kann ich Ihnen nur empfehlen. Das ist die Selbsthilfegruppe für Muskelkranke in Deutschland. Die E-Mail Adresse und Internetadresse schreibe ich Ihnen noch in den Arztbrief. Aber da bekommen sie wirklich Informationen, das hilft Ihnen auch besser als was ich Ihnen hier erzählt habe. Sie bekommen Informationen, wie Sie an weitere Informationen kommen, wo gute Anlaufstellen sind. Ich bin ja nur eine Genetikerin. Ich kann Ihnen zum Krankheitsbild nicht alles in Detail genau erzählen (R 32).

Berater, die diese Beratungsstrategie wählen, trauen den Ratsuchenden zu, dass sie im eigenen Interesse aktiv werden und entscheidungsrelevante Informationen von der Selbsthilfegruppe besorgen. Sie wollen eine reiche Informationsquelle anbieten, damit der Ratsuchende zu einer besser qualifizierten Entscheidung kommen kann. Weil die Nutzung

der angebotenen Informationsquellen mit zur Entscheidungsfindung gehört, sind diese Berater, die auf eine solche externe Hilfe hinweisen, weniger bereit, es gleich nach der Beratung zu einer Entscheidung kommen zu lassen und Blut abzunehmen. Ihre Beratungsstrategie endet bei ihnen tendenziell mit einer vorsichtigeren Planung. Der Ratsuchende soll noch wichtige Schritte selbst einleiten, die Krankheit, andere Betroffene sowie die eigene Belastungsfähigkeit kennen lernen. Myotonische Dystrophie soll der Ratsuchende dort kennen lernen, wo mit ihr gelebt wird. Erst nach dieser Erfahrung wird ihm die Möglichkeit angeboten, den Test durchzuführen.

Einige Berater setzen dem Test der myotonischen Dystrophie so hohe Ansprüche entgegen, wie dem Test für Chorea Huntington. Bevor ein Test gemacht wird, verlangen sie nach einem Zeugnis vom Psychologen, zu dem sie den Kontakt gerne herstellen. Ohne ein entsprechendes Zeugnis tun sie keine weiteren Schritte. Andere Berater wollen sich nur vergewissern, dass der Ratsuchende gut überlegt hat, was das für Konsequenzen haben wird, wenn er den Befund in der Hand hat. Im Gegensatz zur Huntington-Krankheit ist die Beratung der myotonischen Dystrophie nicht so klar geregelt. Unterschiede liegen sowohl im Krankheitsbild – wie ein Leben mit der Krankheit möglich ist – als auch in der Art und der Kultur der Selbsthilfegruppe, die keinen starken Einfluss auf die Beratungstätigkeit ausübt. Sie lässt dem Berater mehr Entscheidungsraum, wie er mit dem Test umgeht – nach den strengeren Chorea-Huntington-Richtlinien, nach seiner Einsicht oder Gefühl.

5.1.6. *Andere Angehörige*

Viele Berater wiesen noch kurz vor dem Ende des Beratungsgesprächs auf Angehörige hin, die auch betroffen sein könnten. Mit diesem Verweis ist auch eine (implizite) Aufforderung verbunden: Der Berater lädt den Ratsuchenden ein, seine Angehörigen, die laut Stammbaum ebenfalls ein Risiko tragen, über dieses Risiko und über die Möglichkeit einer genetischen Beratung zu informieren.

Bei der myotonischen Dystrophie haben Sie 50% Chancen, dass Sie damit nichts zu tun haben. Das gilt auch für Ihre Schwester. Sie hat natürlich noch keine Symptome, aber es wäre gut, wenn Sie sie darauf ansprechen könnten, dass sie vielleicht auch in die genetische Beratung kommt. Aber einfach wäre es für sie vielleicht gut zu wissen, dass es bei ihr auch auftreten könnte. Aber sie hat genauso wie Sie 50% Risiko, das geerbt zu haben, oder nicht geerbt zu haben (R 34).

Diese Einladung beinhaltet die Annahme, dass es für den Angehörigen besser ist, wenn sie über die Risiken vom genetischen Berater wissenschaftlich korrekt informiert sind. Es ist zwar umstritten, ob es moralisch richtig ist, im Falle einer nicht-heilbaren Erkrankung eine unbekümmerte Person über seine Risiken aufzuklären, oder ob dieser Person besser

gedient wäre, wenn sie davon nichts wüsste. Leider ist für diese Frage keine autonome Entscheidung möglich. Sobald der Person mitgeteilt wird, dass sie ein Risiko hat, worüber sie sich entscheiden soll, was sie damit macht, kann sie sich nicht mehr gegen diese Information entscheiden. In der genetischen Beratung geht man davon aus, dass es für die unbekümmerte Person besser ist, vorsichtig aufgeklärt zu werden und so kann sie eventuell eine bewusste Entscheidung gegen weitere konkrete Informationen, also gegen eine Testung entscheiden.

Die letzte Entscheidung darüber, ob meine Schwester diese Information erhält oder nicht, wird somit mir in die Hand gelegt. Ob sie damit fertig wird, ob ihr als unbekümmerten Person diese Information gut tun wird oder nicht, muss ich nun einschätzen können. Genetische Berater können dabei gerne helfen, wie ich das machen kann, aber sie ergreifen die Initiative nicht (vgl. 0).

5.1.7. *Testung*

Der Berater erklärt, dass er mir die Entscheidung für oder gegen den Test nicht abnehmen kann. Diese Entscheidung muss ich allein treffen. Er kann nur den Prozess erläutern, wie der Test durchgeführt wird, welche Schritte dabei zu tun sind. Ob mir dieses Wissen wichtig ist, muss ich entscheiden. Ich bin für den Test und will ihn möglichst schnell hinter mir haben.

Zur Durchführung des Tests wird meine Entscheidungsfähigkeit vorausgesetzt. Dabei gibt es wiederum unterschiedliche Beratungsstrategien: Manche Berater stellen meine Entscheidung nicht in Frage und nehmen Blut ab, wenn ich mich auf den Test bestehe.

Also wenn Sie wollen, wenn Sie sich das gut überlegt haben, können Sie den Test machen. Für Sie besteht das aus einer Blutentnahme. Die Blutprobe schicken wir ins Labor, die dann bei myotonischer Dystrophie auch wissen, wonach gesucht wird (R 22).

Andere Berater lassen es nicht gleich zu einer Entscheidung kommen. Sie lenken das Gespräch in die Richtung, dass ich mir noch etwas Zeit nehme und mir die neuen Aspekte der Testung überlege. Sie respektieren meine Autonomie aber nicht ohne plausible Begründung. Sie legen mir vielmehr dar, dass sie eine Entscheidung von solchem Kaliber nicht ohne Bedenken unterstützen und dass sie mir nur glauben, wenn ich beweisen kann, dass mir wichtige Konsequenzen bewusst sind.

- Können wir gleich den Test machen, dass ich weiß, ob ich das Gen trage?
- Ob Sie gleich den Test machen? Wie wäre es, wenn Sie erst mal ein wenig Bedenkzeit sich nehmen würden, um noch mal über die präsymptomatische Testung nachzudenken. Oder ist das etwas, wo Sie schon klar jetzt entschieden sind?

- Ich würde das schon gerne wissen.
- Welche Konsequenzen hätte das? Hat diese Information Konsequenzen für die weitere Lebensplanung für Sie? (R 32).

Im Zusammenhang mit der Entscheidung verweisen viele Berater nochmals auf weitere soziale und psychologische Konsequenzen der Entscheidung. Wenn Sie dies tun, dann werden Fragen der Lebensdeutung, der Familienplanung, Sinnfragen – vor allem moralisch relevante Aspekte genannt.

... im ungünstigen Fall, dass Sie mit allergrößter Wahrscheinlichkeit an myotonischer Dystrophie erkranken werden. Das ist also eine Vorhersage. Das ist sehr wichtig, weil Sie vielleicht diese Information nicht haben wollen. Demzufolge können Sie noch überlegen, ob Sie das wirklich wissen wollen. Auch überlegen, was das für Konsequenzen hätte: für Sie selbst, für Ihr Leben, für Ihre Familienplanung. Und in so einem Fall können wir auch eine gewisse Bedenkzeit einlegen und ich würde auch von psychologischer Seite noch etwas Unterstützung holen (R 31).

Ein anderer Aspekt auf den ein Berater auch hingewiesen hat, ist die Versicherung. Das Nicht-Wissen um den Trägerstatus ist für den Versicherer vergleichbar mit einem negativen Befund, wenn es darum geht, eine Lebensversicherung abzuschließen. Ratsuchende, die eine solche Versicherung abschließen möchten, sollten deshalb auch über den Zeitpunkt dieser Testung nachdenken.

Sie sind vielleicht noch nicht so alt, dass Sie eine Lebensversicherung abgeschlossen haben. Das müssen Sie überlegen, weil in dem Augenblick, jetzt können Sie sagen guten Gewissens, dass Sie nicht über erwartbare Krankheiten Bescheid wissen, aber in dem Augenblick, in dem Sie erfahren, dass Sie betroffen sein werden, in dem Augenblick können Sie das nicht mehr unterschreiben (R 34).

An einer Universitätsklinik wurde die Verwendung der Proben für Forschung und Lehre sowie die Archivierung des genetischen Materials angeboten. Dazu sollte ich weitere Broschüren durchlesen und eventuell einen Bogen unterschreiben. Mit der Einladung zur Teilnahme an Forschungsprojekten soll der Ratsuchende besonders an Universitätskliniken rechnen.

Wie lange der Prozess der Testung dauert, ist je nach Beratungszentrum und Beratungsstrategie unterschiedlich – nach der Erstberatung braucht das Ergebnis von sechs Wochen bis ein halbes Jahr.

5.1.8. Abschluss

Der Berater vergewissert sich nochmals, dass er im Gespräch auf meine Probleme eingegangen ist, erkundigt sich nach weiteren ungeklärten Fragen. Er fasst die Ergebnisse

zusammen und deutet den möglichen weiteren Verlauf an. Nachdem wir diese Aspekte geklärt haben, formuliert er noch als Ausblick, dass er Implikationen einer pränatalen Diagnostik jetzt nicht diskutiert hat, weil diese nicht aktuell ist. Je nach dem ob ich den Test machen werde oder nicht, empfiehlt er mir, die Ergebnisse des Beratungsgesprächs mit meiner Frau nochmals zu diskutieren und wenn es so weit ist, wegen einer pränatalen Beratung ihn erneut zu kontaktieren.

5.2. Beratungsbeispiel 2 (R 35)

Genetische Beratung für erblichen Darmkrebs (HNPCC)³⁰ hat einen grundlegend anderen medizinischen Rahmen, als die prädiktive Beratung für myotonische Dystrophie. Dies ist zum größten Teil aus dem Unterschied zwischen den beiden Krankheiten, ihrer Prävention und ihren Behandlungsmöglichkeiten ableitbar. In der folgenden Darstellung werden Aussagen aus dem ersten Beratungsbeispiel nicht wiederholt. Vielmehr sollen hier die Unterschiede des Vorgehens bei der Beratung von familiärem Darmkrebs zur Beratung der myotonischen Dystrophie hervorgehoben werden.

5.2.1. Einstieg

Ich komme in die Beratungsstelle für 9 Uhr. Der Berater wartet auf mich und führt mich in ein Arztzimmer, das nach einem Büro einer Verwaltungsstelle aussieht. An einem Bücherregal steht ein Tisch, an dem wir Platz nehmen. Der junge Berater trägt keinen weißen Kittel, erweckt aber durch die klinisch geprägte Umgebung einen sehr ärztlichen Eindruck. Er stellt sich ausführlich vor, er ist Arzt und genetischer Berater hier am Institut. Durch die Vorstellung gewinnt er mein Vertrauen. Er verweist auf den Beratungsanlass, den er vom Sekretariat bekommen hat: familiärer Darmkrebs bei meinem Vater. Damit scheint für ihn die Beratungssituation und der Ablauf im großen und ganzen geklärt zu sein. Er lässt weniger Raum für meine Fragen und Sorgen, sondern kommt schnell zur Beschreibung seiner Aufgabe: Möglichkeiten der Medizin mir anzubieten. Er erklärt zunächst, was er vorhat, welche Schritte er im Rahmen der Beratung mit mir gehen möchte (Besprechung meiner Familiengeschichte, Vorstellung von verschiedenen Darmkrebsformen, etc.)...

³⁰ Erblicher Darmkrebs hat verschiedene Formen, unter denen besonders HNPCC und FAP (familiäre adenomatöse Polyposis) bekannt sind. FAP ist die seltenere Form, die aber auch häufig im frühen Erwachsenenalter auftritt und deshalb mit einer weiteren Beratungsproblematik einhergeht: Aufklärung und Testung vor dem 18. Lebensjahr. Im Rollenspiel wird der Verdacht auf HNPCC geäußert.

Und dann können wir schon die Frage stellen, ob bei Ihnen eine Testung notwendig ist und wie sie vonstatten geht (R 35).

Dass eine genetische Testung „notwendig ist“, ist der Sprachwelt einer traditionell non-direktiven Beratung eher fremd. Zum vorliegenden Krankheitsbild gehören medizinische Handlungsmöglichkeiten, die im individuellen Interesse des Ratsuchenden vernünftigerweise genutzt werden. Dies rechtfertigt eine bestimmtere Vorgehensweise, die in ihrer Struktur der erkrankungsorientierten Klärung (vgl. 0) ähnlich ist.

5.2.2. *Anamnese*

Die Anamnese hat zwei gleichrangige Komponenten: Eigenanamnese und Familienanamnese. Zuerst fragt der Berater nach meiner eigenen Gesundheit. (Die Frage nach bereits vorhandenen Symptomen und fachärztlichen Untersuchungen war als Einstieg bei der Beratung der myotonischen Dystrophie ebenfalls mehrfach formuliert.) Mein Berater fragt mich über Medikamente, die ich regelmäßig nehme, über frühere Darmspiegelungen. Es geht ihm nicht nur darum, dass er mögliche erste Zeichen einer beginnenden Krankheit entdeckt (vgl. 0), sondern auch um meine Erfahrungen mit Früherkennungsmethoden sowie um die Feststellung von anderen Risikofaktoren, die ohne die entsprechenden Erbanlagen ein erhöhtes Risiko für Darmkrebs verursachen. Ich kann die meisten Fragen mit Nein beantworten. Das ist beruhigend. Ob sich die beruhigenden Antworten aus der Fragekultur der Berater ergeben und zur Beruhigung abgefragt werden, oder ob sie auf echte Fragen reagieren, und die Ergebnisse einer zufälligen Konstellation sind, lässt sich nicht feststellen.

Nach der Eigenanamnese erklärt der Berater, wie er die Familienstruktur darstellen wird. Er erstellt einen Stammbaum wie in anderen Beratungen auch. Er fragt mich über meine Geschwister, Eltern, Großeltern, Onkel und Tanten aus. Auf die Seite meiner Frau geht er in der Anamnese nicht ein. Offensichtlich ist ihm die Frage nach Familienplanung in diesem Zusammenhang weniger relevant. Wichtiger ist ihm hingegen, aus welcher geographischen Gegend meine Großeltern und Eltern stammen. Nach Vollendung legt er den Stammbaum zur Seite und erklärt, dass wir auf diese Informationen zurückkommen.

5.2.3. *Risiken und Prophylaxe*

Als nächster Durchgang beginnt er über Darmkrebs allgemein und die erbliche Form von Darmkrebs zu sprechen. Das ist ein Monolog mit wenigen Rückfragen: Er fragt mich gelegentlich, ob ich die Fakten, die er nennt, kenne. Er stellt drei Formen von Darmkrebs vor: den sporadischen, den familiär gehäuften und den familiären Darmkrebs, welcher bei

meinem Vater nachgewiesen wurde. Er betont, dass Darmkrebs in den meisten Fällen nicht auf Vererbung zurückzuführen ist, sondern aufgrund anderer Faktoren entstehen kann. Die vererbte Form ist eher selten, etwa 5%, aber diese Form hat besondere Eigenschaften, weshalb sie einen besonderen Umgang verdient. Bei genetisch belasteten Personen kann Darmkrebs viel früher und schneller entstehen.

Der Darmkrebs entsteht aus gutartigen Vorstufen, aus sogenannten Polypen. Ein Polyp entsteht bei jedem von uns, sie entstehen im hohen Lebensalter. Und ein Polyp, wenn er nicht abgetragen wird im Rahmen einer Darmspiegelung, kann über die Jahre auch bösartig werden. Und bei den sporadischen Fällen von Darmkrebs und bei den familiär gehäuften ist es eben so, dass dieser Zeitraum vom Auftreten eines Polypen bis zum Bösartig-Werden etwa 10 Jahre dauert. Und bei den erblichen Formen ist dieser Zeitraum bis auf ein Jahr verkürzt oder er kann auch auf ein Jahr verkürzt sein (R 35).

Aus diesem Grund sollte ich, wenn ich Anlageträger bin, früher und häufiger zur Darmspiegelung gehen – statt ab 50 bereits ab 25 und statt mit einem 10 Jahre Rhythmus jährlich. Die frühzeitige Erkennung eines beginnenden Darmkrebses macht ihn ganz vermeidbar. Die Sonderbelastung der Darmspiegelung soll aber Personen, die genetisch nicht vorbelastet sind, d.h. kein erhöhtes Risiko auf Darmkrebs haben, nicht zugemutet werden. Deshalb ist der genetische Test gegebenenfalls „notwendig“.

5.2.4. *Der genetische Test*

Damit kommt der Berater zum Exkurs, in dem er die Testung erklärt. Er nimmt ein Büchlein mit Schautafeln in die Hand und Blatt für Blatt erklärt er, wie der Mensch aufgebaut ist und welche Rolle Gene im menschlichen Körper haben. Er berichtet, dass Genetiker vier verschiedene Gene gefunden haben, die mit einer Krebsneigung in Verbindung gebracht werden. Diese vier Gene können getestet werden. Wenn sie vorhanden sind, ist auch die Krebsneigung da. Krebsneigung ist ein Begriff, den er besonders betont und erklärt, dass eine genetische Belastung nicht unbedingt zur Entstehung von Darmkrebs führt. Auf der anderen Seite MUSS man auch nicht erkranken, wenn man so eine Mutation trägt.

Deshalb spricht man auch besser von einer Krebs-NEIGUNG, weil man eben kein 100% Risiko hat zu erkranken (R 35).

Ein Fünftel der Menschen mit den Erbanlagen für HNPCC erkranken trotz dieser Belastung nicht. Hingegen, wenn der Test negativ ist, also wenn ich kein Anlageträger wäre, würde mich das nicht vor Darmkrebs schützen. Ich hätte eben nur dasselbe Risiko für die sporadische Form, wie die Allgemeinbevölkerung. Er verdeutlicht nun die Vererbungswahrscheinlichkeiten des autosomal dominanten Erbganges durch die üblichen Schautafeln aus der Beratungspraxis.

Also da zeige ich Ihnen noch eine Tabelle. Das ist eine schematische Darstellung für den autosomal dominanten Erbgang. Hier ist noch mal ein bestimmtes Chromosom herausgezogen worden, von dem diese Frau erkrankt war an dem Lynchsyndrom. Sie hat also eine Veränderung auf einem der beiden Chromosomen – hier eben schematisch dargestellt. Ihr Ehepartner hatte eine unauffällige Familiengeschichte. Hatte auch selber keinen Darmkrebs, was dafür spricht, dass er diese Veränderung nicht trägt. Dann hier gibt es folgende Kombinationsmöglichkeiten, wie diese Veränderung weitervererbt werden kann (R 35).

Zum Verstehen der Mechanismen braucht es bei dieser Krankheit keine ausführlichen Erklärungen über Genetik. Die Mechanismen scheinen einfach zu sein – zumindest im Vergleich zur spätmanifestierenden myotonischen Dystrophie. Es gibt keine Graubereiche auf der Ebene der Gene, keine unscharfen Grenzen zwischen krankmachend und nicht krankmachend. Aber diese Gene verursachen nur Risiken. Sie sagen nichts Bestimmtes aus. Damit kehrt der Berater zurück zur Frage der Risiken. Eine Erkrankung ist nicht notwendig, wenn die Gene gefunden werden, und wenn sie nicht vorhanden sind, heißt es keine Freiheit vom Erkrankungsrisiko (vgl. 0). Er erklärt auch das Vererbungsrisiko, ob und mit welcher Wahrscheinlichkeit ich das Gen bekommen habe und, wenn ich es haben sollte, an meine Kinder weitervererben kann. Dazu nimmt er wieder den Stammbaum in die Hand und zeigt, wie die Wahrscheinlichkeiten bis jetzt verlaufen sind und wie sie vielleicht weitergehen könnten.

5.2.5. *Andere Angehörige*

Hier weist er auf meine Schwester hin. Sie hat nämlich auch ein Risiko von 50%, aber wenn sie Anlageträger ist, hat sie als Frau weitere Symptome zu befürchten. Gebärmutter Schleimhaut und Eierstöcke können betroffen sein. Eine frühzeitige Erkennung wäre hier durch regelmäßigen Ultraschall möglich. Deshalb rät mir der Berater, sie zu kontaktieren und ihr den Test zu empfehlen (vgl. auch 0).

5.2.6. *Schluss und Test*

Er macht mich aufmerksam auf gesunde Lebensweise, die auf jeden Fall ein Präventionsfaktor ist. Sie kann vor Darmkrebs nicht 100% schützen, aber die Risiken vermindert sie auf jeden Fall. Als Schluss verweist er auf den positiven Befund von meinem Vater. Das sieht er als guten Grund für die Testung.

Und wenn Sie sie geerbt haben sollten, dann heißt das für Sie, dass Sie dieses Früherkennungsprogramm wahrnehmen sollten, weil sie ein erhöhtes Risiko haben, an Krebs zu erkranken. Wenn sie es nicht geerbt haben, heißt das nicht, dass Sie nie an Krebs erkranken können, sondern Sie haben das Risiko von der Allgemeinbevölkerung und sollten mit der Früherkennung erst ab dem 50 Lebensjahr beginnen, ungefähr (R 35).

Er sagt, wenn ich will, kann er für den genetischen Test sofort Blut abnehmen. Er erklärt den Vorgang und schätzt den zu erwartenden Zeitpunkt des Ergebnisses. Ich entschieße mich sofort für die Blutabnahme.

5.3. Phasen der genetischen Beratung

Die vorgestellten Beratungsgespräche haben trotz der Unterschiede in ihrer Zielsetzung und in ihren Handlungsmöglichkeiten viele inhaltliche Elemente gemeinsam. Es gibt keine Pflicht-Elemente einer genetischen Beratung, aber eine Liste von möglichen Bausteinen kann zusammengestellt werden. Die einzelnen Bausteine kommen nicht notwendig in jedem Beratungsgespräch vor und haben je nach Fragestellung des Ratsuchenden unterschiedliches Gewicht. Manche werden ausführlich besprochen, andere nur flüchtig erwähnt oder benannt und auf ein anderes Beratungsgespräch verschoben. Zwei verschiedene Ziele werden dabei verfolgt: Diagnose und Prognose. Zwischen beiden Phasen ist keine scharfe Trennung möglich, dennoch kann man in den einzelnen Phasen die unterschiedlichen Schwerpunkte erkennen, die hier auch angeführt werden.

Diagnose	<ul style="list-style-type: none"> – Einstieg (Anlass der Beratung, Zielvorstellungen) – Anamnese (Eigenanamnese/Familienanamnese) – Klärung des Krankheitsbildes (Art und Schweregrad der Erkrankung, Darstellung des Vererbungsmechanismus) 	Interviewer
Prognose	<ul style="list-style-type: none"> – Risikoberechnung (Erkrankungsrisiko) – Diagnostische Möglichkeiten und ihre Grenzen – Möglichkeiten der Therapie und ihre Grenzen – Betroffenheit von Dritten (Vererbungsrisiko) – Mögliche psychische, soziale, ethische und rechtliche Konsequenzen eines positiven Befundes 	Lehrer
	<ul style="list-style-type: none"> – Erarbeitung einer Handlungsstrategie (Entscheidungen) – Schluss (Zusammenfassung, Ausblick) 	Manager

Aus der Perspektive des Ratsuchenden sind aber nicht nur die inhaltlichen Elemente des Beratungsgesprächs aufschlussreich, sondern auch die Phasen des Kommunikationsprozess mit besonderem Fokus auf die unterschiedlichen Rollen des

Beraters, denn von diesen hängt auch die Rolle des Ratsuchenden ab. Drei solche Beraterrollen lassen sich identifizieren: „Interviewer“, „Lehrer“, „Manager“.

Beim Einstieg will Berater seine Beratungsziele festlegen und fragt den Ratsuchenden, was seine Intentionen waren, in die genetische Beratung zu kommen, was er sich von diesem Gespräch erhofft. Der Ratsuchende bringt einige Fragen bereits ausformuliert ins Gespräch mit, andere werden erst mit dem Berater gemeinsam entdeckt, oder von ihm als Ergänzungen eingebracht. Bei vielen prädiktiven Beratungen ist die Eigen- und Familienanamnese mit den Anfangsfragen gekoppelt. Die Anamnese dient nicht nur der Sammlung von genetischer Information auf der phänotypischen Ebene, sondern auch der Vertiefung der Fragen, Konkretisierung der Erfahrungen des Ratsuchenden mit der Krankheit, Benennung von Ängsten und dem persönlichen Dialog zwischen Ratsuchendem und Berater. Berater haben dazu unterschiedliche Techniken. Manche lassen Ausschweifungen zu, andere konzentrieren sich mehr auf die Informationen, die mit der Fragestellung zu tun haben. In dieser Phase hat aber jeder Berater die Rolle eines „Interviewers“. Er deutet (noch) nicht, er nimmt nur die Informationen auf.

Die Deutung des Stammbaumes unterscheidet sich scharf von seiner Erhebung. In der Deutung spielt der Berater nicht mehr die Rolle des „Interviewers“, sondern die des „Lehrers“, der aus einer genetischen Vorbelastung auf die Risiken einer späteren Erkrankung schließt und diese Risiken dem Ratsuchenden nicht nur als Ergebnis einer mathematischen Risikoberechnung vorlegt, sondern die Logik und die Konsequenzen dieser Berechnung erklärt: ob der Ratsuchende eine Erkrankung zu erwarten hat, ob diese früh oder spät auftreten wird, wie schwer diese ausgeprägt sein wird, ob sie geheilt, gelindert oder ihr vorgebeugt werden kann. Der Berater als Lehrer deutet den Stammbaum, bringt dem Ratsuchenden das Wichtigste über die Krankheit bei und erklärt, was der genetische Test für ein Ergebnis bringen kann. Dieser Teil des Beratungsgesprächs ist dem Stil nach wie ein Frontalunterricht. Er beinhaltet keine Wertung, keine Anweisung und keine Lösung des Problems, er trägt nur das Problem mit seinen Facetten vor.

Zum Schluss wird der Berater zum „Manager“ des Ratsuchenden. Er stellt seine Handlungsmöglichkeiten dar, die Bedingungen, die zu den Möglichkeiten erfüllt werden müssen. Er bietet Hilfe an, die nächsten Schritte mitzuorganisieren. Er übernimmt aber die Verantwortung für die Entscheidung nicht. Je nach Diagnose, Krankheit (und Therapiemöglichkeit) sowie Fragestellung des Ratsuchenden können die Handlungsstrategien ganz unterschiedlich sein. Der „Manager“ kennt sich im verwickelten System der genetischen Diagnostik aus. Er kann voraussagen, wie ein Test durchgeführt

werden kann. Er macht den Ratsuchenden auf Aspekte aufmerksam, die ihm vielleicht nicht eingefallen wären (Beziehungen in der Familie, Versicherung, berufliche Zukunft, etc.).

Die Phasen sind in vielen Beratungen nicht scharf trennbar, aber im Laufe des Beratungsgesprächs meistens identifizierbar. Die drei Rollen werden in den nächsten drei Punkten unter Grundhaltung des Beraters, Themen des Beratungsgesprächs und Handlungen des Beraters dargestellt.

6. Grundhaltung des Beraters

Die Grundhaltung des genetischen Beraters hat sich in den letzten Jahrzehnten sehr geändert (vgl. Ergebnisse in Kap. 2 und in Kap. 5). In den 1970er Jahren hat der Berater seine Tätigkeit als Be-Ratung aufgefasst, d.h. dass er mit einem Problem aufgesucht wird, das die Ratsuchenden überfordert, und er soll für diese Situation eine Empfehlung aussprechen, die das Wohl der Ratsuchenden und das der Gesellschaft berücksichtigt. Heute will der Berater keine Empfehlung formulieren. Er sagt auch nicht, was er in dieser Situation tun würde. Er lässt es gar nicht zu dieser Frage kommen, sondern er fragt die Ratsuchenden gezielt, wie sie die betreffenden Probleme für sich deuten können und welche Werte sie besonders berücksichtigen möchten. Er rekonstruiert den Willen des Ratsuchenden aus dessen eigenen Äußerungen. Dazu sammelt er die relevanten Themen des Ratsuchenden und stellt sie als offene Fragen dar. Er beantwortet diese Fragen nicht, er ist vielmehr offen für alle Lösungsansätze seines Gesprächspartners und versucht den Ratsuchenden in seinen Ansichten zu bestärken, sofern sie psychisch und sozial verträglich sind. Wenn Ratsuchende extreme Deutungen, Erwartungen, Handlungsstrategien äußern, kann er sich dagegen stellen, aber er nimmt seinem Gesprächspartner weder die Entscheidungsfreiheit noch die Verantwortung dafür. Damit nimmt er den Ratsuchenden ernst und unterstützt seine autonome Entscheidung.

Autonomie in der genetischen Beratung wird zweierlei verstanden. Berater mit einer eher laissez-faire Haltung gehen davon aus, dass jede Entscheidung des Ratsuchenden gut genug überlegt ist. Wenn der Ratsuchende in der Beratung sehr entschieden für den Test ist, führen sie ihn durch und fragen nicht nach weiteren Argumenten. Wie durchdacht oder stabil die Abwägung ist, überlassen sie dem Ratsuchenden.

... man würde zuerst nach neurologischen Befunden schauen und nicht gleich den genetischen Test machen. Zuerst muss man die Symptomatik genau untersuchen, aber wenn Sie sich darauf bestehen, können wir die Testung auch ohne neurologische Untersuchung durchführen (R 21).

Berater mit einer eher pädagogisch-paternalistischen Haltung nehmen sich Zeit, die Werte des Ratsuchenden zu hinterfragen und Ratsuchende auf Wertkollisionen hinzuweisen. Sie ermutigen den Ratsuchenden, sich weiter über die Krankheit zu erkundigen, nachzudenken und nicht sehr schnell zu einem Entschluss zu kommen, der nicht rückgängig gemacht werden kann.

Inwiefern Berater tendenziell eher zur einen oder zur anderen Strategie neigen, mag auch im Einzelfall von den Konsequenzen der Entscheidung abhängen. Die Prüfung einer wohlüberlegten Entscheidung ist umso wahrscheinlicher, je bedeutendere Werte durch den Test betroffen sein können. Ein positiver wie auch ein negativer Befund kann andere Familienangehörige belasten, deren Beziehungen verändern. Bei einer schweren und nicht-veränderbaren Krankheit mit hoher Eintrittswahrscheinlichkeit verlangt z.B. Wolff, dass nur dann eine Testung durchgeführt werden soll, wenn alle Beteiligten sagen können, dass sie viele Aspekte bedacht haben und danach auch mit einem positiven Befund zufriedener wären als ohne Befund. Dann können sie bei der Befundmitteilung sagen: ja, so ist es besser als vorher (Wolff 2001, S. 6). Die Erfahrung zeigt jedoch, dass viele Ratsuchende ihre Entscheidung für eine genetische Diagnostik zunächst mit einem gewöhnlichen Interesse an Gesundheitsinformationen oder mit dem Verweis auf externe Autoritäten begründen.

7. Themen des Beratungsgesprächs

Unter Themen des Beratungsgesprächs werden hier alle Inhalte der genetischen Beratung diskutiert, die das Beratungsgespräch klären will, aber auch die Art und Weise und die Vertiefung der Themenverarbeitung sollen hier angesprochen werden. Das Konzept der Klärungsreichweite in der österreichischen Studie erfasst ähnliche Aspekte (Hadolt/Lengauer 2009). Hier werden besonders der Erkrankungsfokus und die psychosozialen Aspekte besprochen, aber nicht nur das „Was“ sondern auch das „Wie“ der betreffenden Fragen.

Die für den Ratsuchenden relevanten Inhalte werden im Beratungsgespräch je nach Berater unterschiedlich weitgehend verarbeitet. Es lassen sich zwei Pole in Bezug auf die Ausführlichkeit der Formulierung und der Klärung relevanter Fragen feststellen: die zurückhaltende und die zuvorkommende Klärungsstrategie. Es gibt keine rein zurückhaltende oder rein zuvorkommende Beratung. Eine Beratung nimmt immer eine Mischform irgendwo zwischen diesen beiden Polen an, aber je nach Berater und Beratungssituation gibt es im Einzelfall erhebliche Unterschiede.

Bei der eher zurückhaltenden Beratungsstrategie konzentriert sich der Berater auf die expliziten Fragen der Ratsuchenden und versucht primär auf diese zu antworten.

Er wird schon fragen, wenn er sich dafür interessiert (E 13).

Manche Berater verstehen die Fragestellung des Ratsuchenden so eng, dass sie an relevanten Themen der genetischen Beratung vorbeigehen, die früher oder später im Leben auftauchen werden, aber dem Ratsuchenden aktuell nicht einfallen. Fast zum Schluss einer Beratung spielte sich der folgende Dialog ab:

- Und was heißt das für meine Kinder?
- Haben Sie denn Kinder?
- Nein, aber ich möchte welche haben.
- Auch so, Sie haben Kinderwunsch! Gut. Welche Aussage über die Kinder gemacht werden kann, hängt davon ab, ... (R 22).

Andere Berater hingegen wählen eine zuvorkommende Strategie und bringen in das Beratungsgespräch Inhalte ein, nach denen der Ratsuchende zunächst nicht gefragt hat. Häufig passiert es, dass der Ratsuchende nicht nach den Symptomen fragt, aber sie werden vom Berater erklärt. Es gibt freilich auch weniger akute Klärungsbereiche, die tendenziell nur von zuvorkommenden Beratern angesprochen und mehr oder weniger ausführlich thematisiert werden (vgl. auch 0).

Wenn Sie Geschwister haben, dann haben diese auch dasselbe Risiko wie sie, an der myotonischen Dystrophie zu erkranken. Das sollten Sie ihnen auch mitteilen (R 32).

7.1. Erkrankungsfokus

In jedem Bereich der medizinischen Aufklärung ist es – seit das Autonomie-Prinzip in der Medizin höher und höher geachtet wird – eine umstrittene Frage, wie viel medizinische Aufklärung der Patient braucht. Diese Frage gilt auch in Bezug auf die unter Kap. 6. genannten zwei Extreme. In der prädiktiven genetischen Beratung hat das Prinzip der Autonomie ein besonders schweres Gewicht, seit die Beratung zu einer selbstverantwortlichen Entscheidung des Ratsuchenden aufgrund des (medizinisch möglichen) Wissens über die Erkrankung verhelfen will (vgl. 0). Dazu wird vorausgesetzt, dass in diese Entscheidung nur das Wissen um die Erkrankung nicht aber die Meinung des Beraters einfließt. Zwei unterschiedliche Klärungsbereiche lassen sich in diesem Wissen erkennen: der *diagnostische*, und der *prognostische* Klärungsbereich. Beide Bereiche werden im Einzelfall unterschiedlich vertieft.

Die meisten Berater fokussieren im diagnostischen Klärungsbereich nach dem Problemvortrag auf die Systematisierung des symptomatischen Wissens: Eigenanamnese und Familienanamnese. Die Prognose und eine Aussage über die Genetik sind zurückgestellt. Eine wichtige Frage ist, ob der Ratsuchende erste Symptome einer erblichen Krankheit schon entwickelt hat. Wenn Symptome da sind, ändert sich die Zielsetzung der Beratung: Der genetische Test wird zu einer Differentialdiagnostik, die im Hinblick auf die Behandlung auf jeden Fall nützliche Informationen bringt. Durch den Test kann man sicherstellen, dass keine Fehltherapie eingeleitet wird. Ein negativer Befund lässt den Arzt besonders bei monogenen Krankheiten nach anderen möglichen Ursachen und denen entsprechenden Therapieformen schauen. Ein positiver Befund lädt zu einer bestimmten Therapie ein. Die Gefahr bei einem positiven Befund ist, dass er die Begründungsstruktur vorschnell auf die genetische Erkrankung fixiert und die Prüfung anderer Ursachen vergessen lässt. Wenn jemand einen positiven Befund zur myotonischen Dystrophie erhalten hat, interpretiert er alle vergleichbaren körperlichen Einschränkungen als Zeichen des Ausbruchs der Krankheit, auch wenn diese nicht durch die Krankheit verursacht werden.

Die Frau hatte ein 50% Risiko für die myotonische Dystrophie, hat sich aber nicht testen lassen. Einige Zeit nach der Beratung rief sie an und erzählte, dass vielleicht die ersten Symptome da sind und sie möchte eine Differenzialdiagnostik machen. Ihr ist beim Spülen ein Glas ausgerutscht und sie merkte, dass sie zu langsam war und konnte das Glas nicht halten. Seitdem schläft sie unruhig, denn sie wartet auf die nächsten Symptome (E 12).

Eine Ratsuchende hat also eine Diagnostik vorschnell interpretiert und darunter gelitten, denn sie wusste nicht, nach welchen Kriterien sie die vermutete Diagnose überprüfen könnte. D.h. sie hat bereits das nachgewiesene Risiko überempfindlich interpretiert. Dieser Fehlschluss kann auch Ärzten passieren.

Zum prognostischen Klärungsbereich gehört meistens die Vermittlung des statistischen Risikos. Zwei unterschiedliche Risikobegriffe sind hier ausschlaggebend: Vererbungsrisiko und Erkrankungsrisiko. Diese Art des Umgangs mit Krankheiten ist dem traditionellen medizinischen Diskurs eher fremd. Im Gegensatz zu vielen anderen medizinischen Berufen lassen sich prädiktive Befunde in der genetischen Beratung kaum als schwarz-weiße Bilder darstellen. Genetische Berater müssen für diesen Bereich eine berufseigene Vermittlungskompetenz erwerben (vgl. 0): z.B. die prognostische Beratung erklärt Risikozahlen möglichst neutral, also nicht wertend. Die Wahrscheinlichkeiten werden meistens in Zahlen ausgedrückt. Die Zahlenverhältnisse werden beispielsweise krankheitsorientiert *und* gesundheitsorientiert angegeben. D.h. wenn jemand ein Risiko von 50% hat, an einer Krankheit zu erkranken, hat er auch 50% Chancen, diese Krankheit nicht zu bekommen. Bei einem Risiko von 10% für Brustkrebs führt ein genetischer Berater mit guten Vermittlungskompetenzen auch die Wahrscheinlichkeit von 90% an, diese Krankheit

nicht zu bekommen. Genetische Berater können diese Risikoverhältnisse in der Regel neutraler formulieren als z.B. Gynäkologen oder Neurologen dies tun.

Ihr Vater hatte diese Veränderung, also dieses Gen. Ob Sie das geerbt haben oder nicht, hat eine Chance von 50% zu 50%. D.h. die Wahrscheinlichkeit, dass Sie das geerbt haben, ist genauso groß oder klein, wie dass Sie das nicht geerbt haben (R 31).

D.h. wenn Sie jetzt Träger wären dieser Veränderung, dann ist die Wahrscheinlichkeit, dass Sie das an die Kinder weitergeben, 50%, weil Sie nur an einem Chromosom Träger sein können. So gesehen, ist die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Kind die gleichen Anlagen erbt, 50%, aber es kann sein, dass Ihr Kind die gleichen Symptome entwickelt oder auch symptomlos bleibt (R 23).

Dieses letzte Beispiel bringt die zwei Risikoarten gleichzeitig zutage: den Unterschied zwischen Testergebnis mit einer Aussage über den Genotyp und dem gegenüber gestellt die Prognose einer Krankheit. Nicht jeder, der Träger eines Gens für eine Krankheit ist, muss auch an dieser Krankheit erkranken. Welche Rolle die Unterscheidung zwischen Vererbungsrisiko und Erkrankungsrisiko einnimmt, hängt wesentlich von der Krankheit ab. Bei Chorea Huntington oder bei der myotonischen Dystrophie muss man davon ausgehen, dass Träger auch mit höchster Wahrscheinlichkeit erkranken werden. Deshalb wird das Thema Erkrankungsrisiko, wenn überhaupt, nur marginal besprochen. Das Vererbungsrisiko ist jedoch ein zentrales Thema.

Im dargestellten Beratungsbeispiel (R 11) ist die Erklärung dieses Unterschieds vor allem in bezug auf Kinderwunsch relevant. Der Berater betont, dass die gleiche genetische Ausstattung bei künftigen Kindern nicht unbedingt zu den gleichen Symptomen und zur gleichen Spätmanifestation führt. Beim Testergebnis geht es gegebenenfalls nicht nur um eine Risikoberechnung, sondern um eine Unklarheit der Testergebnisse in Bezug auf die einzelnen Symptome bis zur Symptommfreiheit. Auf diese Unklarheit muss der Ratsuchende vorbereitet werden, er muss sie in seinen Entscheidungsprozess einbauen.

Eine Besonderheit gibt es noch, und das erklärt auch ein bisschen das variable Krankheitsbild, dass diese eine INSTABILE Mutation ist. Diese zwei Begriffe, dominant und instabile Mutation besagt auch, dass bei nachfolgenden Generationen das Krankheitsbild meistens früher und etwas schwerer auftritt. Selten kann auch eine – sagen wir mal – eine leichtere Form entstehen (R 11).

Das Erkrankungsrisiko hat eine höhere Relevanz, wenn es um Erkrankungen geht, die bei einem positiven genetischen Befund keine 100% Penetranz haben, wie z.B. bei HNPCC oder noch mehr bei Brustkrebs. Die Aussage des Testergebnisses hat einen niedrigeren prognostischen Wert. Das Vererbungsrisiko muss um diese andere Dimension erweitert werden: wie wahrscheinlich ist der Auftritt eines Symptoms bei einer nachgewiesenen

Erbanlage? Aber nicht nur das Risiko einer Erkrankung muss erörtert werden, sondern auch, dass eine nachgewiesene Krankheit unterschiedlich schwere Formen und unterschiedliche Symptome haben kann. Früherkennung und Behandlung sind nicht immer gleich erfolgreich und können den Patienten unangenehm belasten. Ob solche Probleme im Beratungsgespräch thematisiert werden, hängt auch vom Krankheitsbild ab. Bei manchen Krankheiten sind diese Fragen hoch relevant. Wenn das alles erklärt und die Problematik in einen plausiblen Kontext gestellt werden muss, ist der Berater mit einem riesigen Arbeitspensum konfrontiert, das nur geleistet werden kann, wenn er auf das Vorwissen des Ratsuchenden baut, komplexe Sachverhalte mit Analogien verdeutlicht und wichtige Gesichtspunkte thematisiert und unwichtige weglässt.

Exkurs: Wissensvermittlung über Erkrankung

Genetische Berater sind nicht nur Fachleute in der Genetik, sondern auch professionelle Übersetzer, die fachspezifische Inhalte für Laien verständlich machen. In der Beratung findet eine permanente und stilistisch anspruchsvolle Übersetzung aus dem medizinischen Fachwissen in die Laiensprache statt. Diese Übersetzung erfolgt auf zwei Ebenen: auf der Ebene einzelner Begriffe und auf der Ebene von komplexen Erläuterungen. Auf der Begriffsebene werden nach jedem neu eingeführten Fachbegriff erklärende Definitionen hinzugefügt. Manchmal führt der Berater einen Begriff ein, fragt den Ratsuchenden, ob er weiß, was mit dem Begriff gemeint ist, beobachtet ihn, wie er reagiert, wie selbstsicher er eventuell behaupten kann, dass er den Begriff gut kennt. Viele Ratsuchende finden das fachliche Unwissen im Gespräch unangenehm und wollen es eher verbergen. Ein geschulter genetischer Berater merkt diese Unsicherheit, wägt ab, ob das Konzept für weitere Schritte der Beratung wichtig ist und führt eventuell eine kurze Erklärung ein.

In jeder unserer Zellen befinden sich Chromosomen, die die Gene tragen. Das haben Sie vielleicht schon in der Schule gelernt. Ja?

Ja.

Ja, und diese Gene sind die Erbanlagen (R 34).

Manche Erklärungen entsprechen der medizinischen Rationalität, bleiben aber auch innerhalb der Fachterminologie und tragen so dem Laienverständnis wenig bei.

Es kann auch die Hormone betreffen. Hormone sind Botenstoffe des Körpers (R 31).

Unsere Erbanlage ist in der DNA gespeichert, das heißt die Desoxyribonukleinsäure (R 41).

Viele genetische Berater betonen im Zusammenhang mit den Chromosomen den Unterschied zwischen Autosomen und Geschlechtschromosomen auch dann, wenn dieser Unterschied weder für das Verstehen der Krankheit noch für die Entscheidung relevant ist.

Und 22 von diesen Paaren gehören zu den Autosomen, das sind die Chromosomen, die geschlechtsunabhängig auftreten. Und dann gibt es hier zwei geschlechtsspezifische Chromosomen, einmal das X und das Y für den Mann und bei der Frau haben sie ja vorliegen zwei Mal das X Chromosom. Und die Veränderung, die zu dieser Krankheit führen kann, die myotonische Dystrophie, ist lokalisiert worden auf den Bereich des 19. Chromosoms (R 23).

Davon haben Sie 22 verschiedene, unterschiedlich große, aber alle zweimal, also 22 Paare. Es gibt dann noch die Geschlechtschromosomen, XX, zwei gleichen bei einer Frau und XY, zwei verschiedene bei einem Mann. Das wäre zunächst mal das, was wir unter dem Mikroskop erfahren. XX und XY. Warum erzähle ich das? Weil das eben die Weitergabe der genetischen Information, das Erbmateriale ob normal oder verändert in jeder Ei und Samenzelle erfolgt und in der Ei- und Samenzelle ist von diesem Paar jeweils nur eins, also die Hälfte vorhanden (R 11).

Bei geschlechtsgebundenen Krankheiten ist die Erklärung sehr wohl notwendig, bei der myotonischen Dystrophie hingegen kann man damit höchstens begründen, dass die Krankheit sowohl bei Männern als auch bei Frauen auftreten kann, was die meisten Laien nach der Stammbaumanalyse ohnehin annehmen. Auf diese Weise kann das nochmals betont werden.

Wir haben ja gesagt, wir haben 23 Paare von Chromosomen. Die ersten 22 sind bei Mann und Frau völlig gleich. Das 23. Paar, das haben Sie sicher auch schon gehört, ist bei der Frau XX und beim Mann XY. In diesen Chromosomen wird bestimmt, dass eine Person ein Mann wird. Und alle Erbanlagen, die nicht XY sind, d.h. bei Mann und Frau gleich, sind Autosomen. Auch das Chromosom 19, das verantwortlich ist für die myotonische Dystrophie, ist gleich bei Frauen und Männern. D.h. völlig unabhängig vom Geschlecht (R 31).

Die Erklärung, dass es geschlechtsabhängige Chromosomen gibt, scheint notwendig zum professionellen Stil zu gehören, auch wenn die Entscheidung des Ratsuchenden davon nicht abhängt. Daran zeigt sich, dass genetische Berater stilgebundene eingeübte Klärungsschritte haben, an die sie sich halten und an denen sie in ihrer Professionalität erlappt werden können. Der professionelle Stil³¹ ist gehaltvoll und in den meisten Fällen durchaus sehr wichtig, wie empfindliche Themen diskutiert werden. Ärzte, die keine ausgebildeten und geübten genetischen Berater sind, können diesem professionellen Stil nur begrenzt folgen. Eine Professionalisierung ist für die Beratung wegen den immer höheren Ansprüchen sehr wünschenswert.

Eine zweite Dimension dieser Übersetzung überschreitet die Ebene der Begriffe. Manche Inhalte werden besser durch einen Vergleich, durch lebensnahe Analogien erklärt. Dazu verfügen erfahrene Berater über ein ausgiebiges Erklärungsrepertoire. Sie verwenden häufig drei Leitmetaphern: Text, Maschine und Person. Text-Metaphern haben eine doppeldeutige

³¹ Vgl. die Theorie Ludwik Flecks über Denkstile und Denkkollektive, Fleck 1980

Leistung: Sie wollen häufig nur zum Ausdruck bringen, dass in der Reihenfolge der Basen eine Art Code steckt. Andere Textmetaphern vermitteln einen inhaltlichen Anspruch.

Also Chromosomen sind letztlich Träger von Informationen. Diese stehen aneinandergereiht, wie die Telefonnummern im Telefonbuch. Wenn Sie eine Nummer im Telefonbuch falsch drin stehen haben, oder gar nicht drin stehen haben, werden Sie diese Person nicht anrufen können. Ja? Das heißt also, ja, es kann also vorkommen, dass eine Zelle eine bestimmte Funktion nicht erfüllen kann (H 41).

Gene sind wie ein Lexikon in Bändern gesammelt. Jedes Band entspricht einem Chromosom, das viele Gene in einer bestimmten Reihenfolge enthält. Diese Gene sind in ihrer Funktion nicht ganz allein, sondern durch Querverweise miteinander verlinkt (H 14).

Ähnlich wie die Text-Metaphern kann z.B. die Kassette mit dem Tonbandgerät diese Doppeldeutigkeit hervorheben.

Das, was ich hier zu erklären versuche, ist wie eine Tonbandkassette. Wir können die Chromosomen zählen, wie wir die Kassetten zählen, aber dann nicht die Information lesen, die in dem Chromosom drin ist. Wenn Sie ein Tonband sehen, erst mal, und nicht die technische Hilfsmittel eines Tonbandgerätes und Lautsprecher haben, dann können Sie die Information nicht lesen. Und beim Überspielen, also Verdoppeln einer Tonbandkassette von einem zum anderen Gerät enthält dann die Kopie die gleiche Information. Und wenn inzwischen das Telefon klingelt, dann hat die Kopie eine Störung, die Sie auf dem Tonband nicht sehen, daher kann ich es auch bei den Chromosomen mikroskopisch nicht sehen. Mit genetischem Ton kann man das weiter abklären (R 11).

Personen-Metaphern können das molekulare Geschehen so darstellen, dass es für „genetische Laien“ leicht verständlich ist.

Das, was wir da suchen, sind drei Gene. Das heißt nicht, wenn wir was finden, dass Sie erkranken werden, im Gegenteil. Wenn sie laut Diagnose dort sind, dann haben sie einen Schutz gegen Dickdarmkrebs. Diese drei Gene haben eine Funktion wie die Polizisten. Wenn Sie drei Polizisten haben, die aufpassen, dass nichts passiert, heißt es nicht, dass Sie ganz sicher sein können, dass bei Ihnen nicht eingebrochen wird, aber Ihre Chancen sind gut, dass die drei Polizisten den Einbruch verhindern. Wenn Sie nur zwei oder nur einen von diesen Polizisten haben, können wir auch nicht sagen, dass bei Ihnen unbedingt eingebrochen wird, und schon gar nicht, wann. Deshalb ist es wichtig, wenn die Diagnose unsere Vermutung bestätigt, dass Sie jährlich zur Früherkennungsuntersuchung gehen, denn Tumoren entstehen langsam und wenn sie rechtzeitig erkannt werden, kann man sie noch entfernen (H 31).

Für die Erklärung von sehr komplexen Sachverhalten sind Metaphern in der genetischen Beratung besonders nützlich, sie gehören auch zum professionellen Sprachschatz. Da Metaphern auch falsche Vorstellungen unterstützen können, müssen sie sehr vorsichtig geprüft und verwendet werden.

Insgesamt ist für die erkrankungsfokussierte Klärungsreichweite ein ausgeprägter professioneller Denk- und Kommunikationsstil typisch, der bei anderen Fachärzten außerhalb der genetischen Beratung nicht in vergleichbarer Form zu finden ist.

7.2. Psychosoziale Aspekte

Die einzelnen Beispiele haben bereits betont, dass Themen in der genetischen Beratung nicht nur krankheitsspezifische Fragen betreffen, sondern auch die Klärung von psychischen und sozialen Folgen beinhalten muss. Die Themen sind hier sachlich weniger vorgegeben als im Zusammenhang mit dem Klärungsbereich Erkrankung, aber viele gehören auch hier zu einer guten Beratung notwendig dazu. Um diese zu identifizieren oder vorzuzahlen, wird ebenfalls ein spezieller Blick des genetischen Beraters vorausgesetzt.

Jede prädiktive Beratung sollte mit dem Ratsuchenden thematisieren: Was wäre, wenn der Befund positiv wäre? Diese Frage unterscheidet sich von der nach anderen positiven medizinischen Befunden insofern, dass das Ergebnis schicksalhaft unveränderbar bleibt und in vielen Fällen nicht einmal eine kurative Behandlung erlaubt. Das Ergebnis eines genetischen Tests hat außerdem einen Einfluss auf das Selbstbild des Ratsuchenden sowie auf seinen sozialen Status (veränderte Erwartungen, Einschränkungen der beruflichen Möglichkeiten, etc.). Der Berater teilt auch ohne genetische Testung viele Fakten mit, die das Selbstbild des Ratsuchenden betreffen. Bereits die Information, dass der Ratsuchende 50% Risiko zur Erkrankung hat, verändert in gewisser Weise die Selbstwahrnehmung. Der Ratsuchende wird nach Erfahrung des Risikos in eine labile psychische Lage versetzt, in der er zunächst Sicherheiten sucht, die ihm zunächst nicht gewährt werden. Wichtig ist, dass der Berater diese Lage erkennt und konkret machen kann, indem er die Folgen einer solchen Information zum Thema macht: Soll die individuelle Lebensplanung geändert werden? Würde sich der Kinderwunsch danach richten?

Aber da muss man auch fragen, ja, möchten Sie eine Schwangerschaft eventuell abbrechen wegen einer Krankheit, die Sie bis jetzt nur theoretisch kennen und mit der Sie keine Erfahrung haben? Das wäre auf jeden Fall eine Frage, die Sie mit Ihrer Partnerin noch mal diskutieren sollten (R 33).

Was der Ratsuchende mit der Information macht, inwiefern er sein Leben nach dem genetischen Befund einrichten kann, ist nicht nur vom Ratsuchenden, sondern auch von der Krankheit abhängig. Bei vielen Erbkrankheiten sind Auftritt und Ablauf der Krankheit heute noch zu wenig verstanden, sodass höchstens die statistischen Risiken der Erkrankung als rationalen Maßstab für die Lebensplanung genommen werden können. Ein Ratsuchender mit 50% Risiko für Chorea Huntington oder myotonische Dystrophie wird vielleicht das Leben so planen, dass er nicht erst mit 40 Jahren zur Erfüllung seiner Pläne kommen kann. Er wird vielleicht kein langes Studium planen, nach dem er lange Jahre braucht, bis er im Berufsleben Fuß fassen kann. Der Berater hat in diesem psychosozialen Klärungsprozess

die Aufgabe, das medizinisch Erwartbare als Rahmenbedingung für Lebensplanung zu formulieren. Er soll keine Ängste schüren und dennoch konkret genug sagen, womit zu rechnen ist. Dieser Aspekt der Beratung weist strukturelle Ähnlichkeiten mit der Art und Weise auf, wie Fachärzte in der kurativen Medizin schlechte Nachrichten vermitteln. Gleichzeitig hat die Klärungsaufgabe genügend Unterschiede, dass eine spezifische Professionalität der genetischen Berater der Situation zugute kommt.

Zur Klärung von sozial relevanten Aspekten gehört auch die Klärung der Versicherungsfrage. Sie wird von Beratern eher selten angesprochen. Hier geht es darum, dass der Ratsuchende, solange er noch keine Befunde über seine Anlagen hat, immer noch im Unwissen steht und als Unwissender einen Versicherungsvertrag ohne Einschränkungen unterschreiben kann. Sonst muss er seine Kenntnisse zu einer zu erwartenden Erkrankung ehrlich angeben. Diese Ehrlichkeit kann verklagt werden.

Das müssen Sie überlegen, weil in dem Augenblick, jetzt können Sie sagen guten Gewissens, dass Sie nicht über erwartbare Krankheiten Bescheid wissen, aber in dem Augenblick, in dem Sie erfahren, dass Sie betroffen sein werden, in dem Augenblick können Sie das nicht mehr unterschreiben (R 34).

Ebenfalls eine sozial relevante Frage ist die nach der Aufklärung von anderen Betroffenen. Am Stammbaum erkennt der Berater, ob es noch weitere Risikopersonen in der Familie gibt. Ob es die Klärungsreichweite der genetischen Beratung sprengt, wenn der Berater den Ratsuchenden auffordert, diese Personen über ihre Risiken aufzuklären und in die genetische Beratung zu schicken, ist umstritten. Manche Berater laden den Ratsuchenden ein so zu handeln.

Das gilt auch für Ihre Schwester. Sie hat natürlich noch keine Symptome, aber es wäre gut, wenn Sie sie darauf ansprechen könnten, dass sie vielleicht auch in die genetische Beratung kommt. Aber einfach wäre es für sie vielleicht gut zu wissen, dass es bei ihr auch auftreten könnte. Aber sie hat genauso wie Sie 50% Risiko, das geerbt zu haben, oder nicht geerbt zu haben (R 34).

In anderen Beratungen wird das nicht zum Thema, wahrscheinlich weil der Berater es nicht mehr für den Bestandteil der Beratung hält, auch wenn die Erkrankung bei anderen Angehörigen wie bei meiner Schwester vergleichbare oder noch schlimmere Folgen haben kann (vgl. 0 und 0).

8. Handlungsfelder der genetischen Beratung

Die konsultative Klärung der relevanten Aspekte einer genetischen Erkrankung ist natürlich auch ein „Handlungsfeld“, dieses Kapitel unterscheidet sich vom vorigen jedoch darin, dass hier nicht mehr die Themen und Kommunikationsspielarten der Betroffenheitsklärung erforscht werden, sondern die nicht-kommunikativen Aktionen, die sich nach einer Klärung

der Betroffenheit anbieten. Solange unter Themen der genetischen Beratung die Aufklärung über oder die kognitive Konfrontation mit genetischen Fakten thematisiert wurde, wird hier unter Handlungsfeldern der genetischen Beratung die helfende Dimension der genetischen Beratung zusammengefasst, vor allem das, was über die helfende Dimension des Gesprächs hinausgeht. Die Frage ist, wie wird nach der Beratung mit dem Problem umgegangen, was der genetische Berater tut, um (bei einer Betroffenheit) die Folgen zu mildern. Dies unterscheidet sich strukturell mehrfach von der österreichischen Szene, da genetische Beratung in Deutschland die beratende Tätigkeit nicht mit dem Angebot einer Behandlung ergänzt, sondern höchstens bei der Organisation dieses nächsten auswärtigen Schrittes behilflich ist. Genetische Beratung wird in Deutschland von therapeutisch-kurativen ärztlichen Tätigkeiten scharf getrennt. Beratungszentren haben kein Behandlungsangebot. Sie verstehen sich als prädiktive Medizin. Als solche haben sie nur eine Verweisfunktion auf Behandlungsmaßnahmen. Dementsprechend führt andererseits auch kein Facharzt für Neurologie prädiktive Beratungen durch. Er ist auf der kurativen Seite des medizinischen Handlungsfeldes. Zu den Handlungsfeldern gehört, was genetische Berater in diesen Strukturen innerhalb und außerhalb der Beratung anbieten können, vor allem, wie sie ihre bestehenden Kontakte zur Verfügung stellen.

Diese Kontakte können jedoch die medizinisch-therapeutische Handlungsmöglichkeiten weit überschreiten. In erster Linie sind sie selbstverständlich auf kurative medizinische Bereiche bezogen. In dieser Hinsicht erfüllen genetische Berater mindestens vier Aufgaben, die dem Ratsuchenden hilft mit seiner Betroffenheit angemessen umzugehen: (1) Herstellung von Kontakten mit kurativen medizinischen Behandlungszentren, (2) Hinweis auf den Zusammenhang zwischen bisherigen medizinischen Untersuchungsergebnissen und einer genetischen Anlage, (3) Hinweis auf die Möglichkeit von medizinischen Therapiemaßnahmen für bestehende oder künftige Symptome, (4) Hinweis auf den Mangel an Therapiemöglichkeiten bei bestimmten körperlichen Einschränkungen, (5) Hinweis auf mögliche Konflikte zwischen anderen Therapieentscheidungen und der genetischen Anlage.

(1) Das häufigste Handlungsmöglichkeit des genetischen Beraters ist, dass er auf eine Behandlung bei einem Facharzt aus der kurativen Medizin verweist. Er kann gegebenenfalls auch einen Facharzt empfehlen oder sogar die Kontakte zu ihm herstellen.

Das heißt, wenn man das Krankheitsbild, oder die Diagnose kennt, dann kann man auf gewisse Punkte achten. Also man kann sich regelmäßig kontrollieren lassen. Vor allem neurologisch und früher erkennt man Veränderungen der Muskulatur. Man kann auch das Herz genauer untersuchen. Herzrhythmus kontrollieren und da Veränderungen erkennen. ... Ja, hm, und natürlich auch augenärztlich untersuchen, frühe Veränderungen der Linse erkennen zu können. Ja, es gibt also eine Reihe von Möglichkeiten, frühe Symptome zu erkennen und auch symptomatisch zu behandeln (R 23).

Der Darmkrebs entsteht aus gutartigen Vorstufen, aus sogenannten Polypen. Ein Polyp entsteht bei jedem von uns, sie entstehen im hohen Lebensalter. Und ein Polyp, wenn er nicht abgetragen wird im Rahmen einer Darmspiegelung, kann über die Jahre auch bösartig werden (R 35).

Diese Therapien führt er selber nie durch, aber er kennt sie und weiß, wie sie zu empfehlen sind, welche Belastung und welche Hoffnung mit ihnen verbunden sind. In dieser Funktion versucht er dem Ratsuchenden eine Handlungsstrategie für den Fall zu erarbeiten, dass er betroffen ist.

(2) Wenn der Ratsuchende mit dem Verdacht auf eine genetische Krankheit in die Beratung geht, kann der Berater erste Anzeichen für eine bestehende Krankheit identifizieren. Er kann die einzelnen Mosaiksteine zusammen sehen und wenn er dadurch eine neue Dimension mehrerer beginnender Probleme entdeckt, kann er eventuell eine andere Therapiestrategie vorschlagen, welche die Krankheit besser trifft

- Wir müssen dazu zuerst klären, ob Sie erste Symptome schon haben, also Erscheinungen dieser Krankheit zeigen.
- Ich wüsste nicht, dass ich sie hätte.
- Waren Sie schon mal beim Neurologen? (R 24).

(3) Mit der Betroffenheit kann der genetische Berater auf die Weise umgehen, dass er bei Verdacht auf eine mutierte Anlage oder bei nachgewiesener Mutation den Ratsuchenden auf einen Bündel von Symptomen aufmerksam macht, die in Zukunft entstehen könnten, für die die kurative Medizin eine Behandlung anbietet. Körperliche Einschränkungen lassen sich genetisch zwar nicht verändern, aber durch eine somatische Therapie mehr oder weniger erfolgreich behandeln. Diese Möglichkeiten benennt der genetische Berater.

Es kann auch die Hormone betreffen. ... Wenn die durcheinanderkommen, kann auch z.B. die Zuckerkrankheit entstehen. Zucker ist die Energiequelle für den Körper, aber wenn zu wenig oder zu viel davon im Körper ist, dann ist es schädlich. Also Anlageträger sollten auch regelmäßig kontrollieren, ob ihr Zucker in Ordnung ist – z.B. beim Hausarzt. Sie brauchen sich aber nicht so beängstigen, denn dies ist eine ganz häufige Krankheit, die Zuckerkrankheit. Also da kann man dagegen auch was machen (R 31).

(4) Bei Symptomen, die nicht veränderbar sind, weist der genetische Berater auf diese Tatsache hin und vermeidet damit möglicherweise eine Reihe von erfolglosen Arztbesuchen. Dies ist eine negative Form der Betroffenheitshandhabung, aber sie kann ebenso wichtig sein, wie die positive.

Bei den Neurologen kann man bei Auffälligkeiten – so viel ich weiß – nichts machen. Sie können sich bei dem Neurologen vorstellen und sich untersuchen lassen, ob Symptome da sind, aber das wäre noch keine Information darüber, ob Symptome später entstehen können.

Und er würde auch nicht irgendwelche therapeutischen Maßnahmen ergreifen und Ihnen letztlich auch nicht weiterhelfen (R 32).

Das kann man durch eine entsprechende Untersuchung, durch eine Blutprobe bei Ihnen, wenn Sie das wünschen, sicher feststellen. Dann wissen Sie diese Information, aber es ist nicht eine irgendwie geartete Therapie möglich. Eine Krankengymnastik ja, aber mehr symptomatisch, als eine eigentliche Therapie (R 11).

(5) Der Berater kann auch auf den Zusammenhang von nicht geplanten medizinischen Eingriffen und der Mutation hinweisen. Da Therapien in der Regel auf eine allgemeine Population geeicht sind, welche sich anders verhalten kann als jemand mit abweichender genetischer Anlage, macht es in manchen Fällen Sinn, wenn der Berater den Ratsuchenden auf die Beachtung dieser Unterschiede hinweist.

Wenn Sie den Test nicht machen, sollten Sie bei einer eventuellen Operation dem entsprechenden Narkosearzt das bekannt gegeben werden, dass er wüsste, haben Sie möglicherweise eine Veranlagung dazu, oder nicht. Das wäre insofern natürlich, dass man doch, wenn man eine Operation vorbereitet, haben Sie eine Veranlagung dazu, dass Sie eine persönliche Einstellung der Narkose hätten (R 11).

Das sind die wichtigsten Leistungen einer genetischen Beratung in Bezug auf weitere medizinische Aktivitäten. Aber genetische Berater nehmen nicht nur medizinische Handlungsmöglichkeiten wahr, sie überschreiten die Grenzen der Medizin. Typische Handlungsfelder des Beraters sind die psychische, soziale Hilfe für das medizinisch nicht Veränderbare. Dabei kann er (1) auf individuelle psychische Folgen eines Befundes eingehen und auf die Beziehung mit den Angehörigen hinweisen, die sich durch den Befund möglicherweise belastet wird. (2) Auf Selbsthilfegruppen kann er ebenfalls hinweisen, die zur Alltagsbewältigung der Krankheit sehr viel sagen können. (3) Er kann das zukünftige Ich des Ratsuchenden zur Reflexion in den Raum stellen.

(1) Die Beratung ist der Ort, an dem die Frage nach der Betroffenheit konkret und „ich-bezogen“ erscheinen kann und der Ratsuchende kann die Relevanz dieser Information mithilfe eines Fachmannes für die einzelnen Lebensbereiche, für einzelne Beziehungen, etc. durchspielen.

Demzufolge können Sie noch überlegen, ob Sie das wirklich wissen wollen. Auch überlegen, was das für Konsequenzen hätte: für Sie selbst, für Ihr Leben, für Ihre Familienplanung. Und in so einem Fall können wir auch eine gewisse Bedenkzeit einlegen und ich würde auch von psychologischer Seite noch etwas Unterstützung holen. Jemand, der Sie gut vorbereitet, wenn Sie den Test machen, dass Sie auch im ungünstigen Fall mit dem Ergebnis umgehen können: dass Sie eben Anlageträger dieser Erkrankung sind... Das ist eher eine Absicherung für uns, dass Sie mit gesundem Menschenverstand den Test machen können und einfach sicher sein wollen, dass das jemand noch besser beurteilen kann. Und er kann auch Hilfestellungen geben, was für Probleme können noch auftreten. Also das können Sie besprechen mit Ihrer Partnerin. Das Besprechen kann weitreichende Folgen für das Leben haben und wir wollen einfach sicher sein, dass Sie damit auch umgehen können (R 31).

(2) Zur nicht-medizinischen Betroffenheitshandhabung gehören Selbsthilfegruppen mittlerweile eng dazu. Diese Gruppen haben durch ihre Erfahrungen mit der Krankheit im Alltag, durch hochkarätige medizinische Begleitung, durch Ihre Präsenz an Fachkongressen der genetischen Berater und durch persönliche Kontakte mit genetischen Beratern ein wachsendes Ansehen in der Betroffenheitshandhabung der genetischen Beratung in Deutschland. Berater verweisen auf diese Gruppen aus vielen Gründen. Weil sie das Leben mit der Krankheit nicht kennen und nur fragmentarisches theoretisches Wissen vermitteln können im Gegensatz zur Erfahrung in einer Runde von Betroffenen, die von ihrer Krankheit gute Sachkenntnisse haben und am besten wissen, was am Leben mit der betreffenden Krankheit schwer und was leicht ist. Sie sind in der Regel auch schneller informiert über die aktuellen Entwicklungen der Forschung als einzelne Berater.

Vorbeugemaßnahmen gibt es meines Wissens nicht, aber wenden Sie sich an die Selbsthilfegruppe. Die haben mehr Erfahrung mit dieser Krankheit als ich (R 32).

(3) Kinderwunsch und Zukunftsplanung gehören auch zur Betroffenheitshandhabung, die der Berater durch das Antizipieren der Zukunft vergegenwärtigen kann. Dabei geht er auch auf moralische Vorstellungen des Ratsuchenden ein.

- Ach, das heißt, man kann ja die Kinder auch testen, bevor sie zur Welt kommen, oder?
 - Ja, das ist grundsätzlich auch möglich, allerdings ist in vielen Fällen die Vermehrung nicht so stark, oder auch gar nicht vorhanden, sodass dann die Frage wäre die Konsequenz, und die Konsequenz könnte nur sein, dass man die Schwangerschaft unterbrechen würde. Aber das ist eine Frage, ob eine Schwangerschaft unterbrochen werden sollte aufgrund einer Erkrankung, die vielleicht nicht lebensbedrohlich ist (R 24).

Vom Betroffensein von einer genetischen Erkrankung in der genetischen Beratung umfassend zu erzählen, ist kaum möglich. Für eine lebenswerte Lösung oder Entscheidung braucht der Ratsuchende auch die medizinische Unterstützung, aber ihm ist vielleicht die psychisch-soziale Dimension des Umgangs mit der Krankheit noch wichtiger.

Das wäre die Information über das Krankheitsbild. ... Sehr viel mehr Information finden Sie, wie eventuell therapeutisch tätig werden können, wo gute Anlaufstellen sind, das bekommen sie über die Selbsthilfegruppe, kann ich Ihnen nur empfehlen (R 32).

Gerade diese Dimension der genetischen Beratung – die Rolle von Selbsthilfegruppen wird anscheinend in der genetischen Beratung in Österreich wesentlich weniger betont als in Deutschland. Diese Form gehört in Deutschland auch erst seit wenigen Jahren immer mehr zur Betroffenheitshandhabung in der genetischen Beratung. Die Erfahrungen von Betroffenen erweitern den Blick auf alle relevanten Lebensbereiche – nicht nur Versicherungsfragen und verwaltungstechnische Möglichkeiten mit Krankenkassen, sondern auch die Bewältigung des Alltags in jeder Hinsicht. Die gute Arbeit von Selbsthilfegruppen ist also auch im

Interesse der genetischen Berater. Sie fördern diese Gruppen und viele bedauern, wenn es für bestimmte Krankheiten keine solchen Anlaufstellen in ihrer Umgebung sind.

Die Handlungsfelder des Beraters sind weitgehend abhängig von der Art der Krankheit. Da sich durch Forschung und Technik die Therapiemöglichkeiten immer erweitern und verändern, verändert sich auch der angemessene Umgang mit den einzelnen Krankheitsbildern in der genetischen Beratung. In bestimmten Krankheiten sind bereits Früherkennung und Vorbeugung möglich. Diese sind durchaus nicht immer unproblematisch. Beispielsweise eine Koloskopie bei Darmkrebsrisiko ist bei höherem Alter auch ein riskanter Eingriff und sie verletzt dazu noch einen intimen Bereich des Patienten. Eine Vorsorgeuntersuchung jedes Jahr durchzuführen, ist auch mit einem erheblichen Aufwand verbunden. Die meisten Ratsuchenden sehen darin immerhin eine akzeptable Belastung gegenüber der Sicherheit, dass sie keinen Darmkrebs entwickeln. Diese Abwägung wird in der genetischen Beratung selten thematisiert. Bei Brustkrebs gab es und gibt es unterschiedliche Vorbeugemethoden. Die Mammographie ist nicht 100% sicher, deshalb wurde vor allem in den 90er Jahren und heute noch in begründeten Risikofällen in der genetischen Beratung eine Mastektomie (die operative Entfernung der Brüste) als prophylaktische Maßnahme empfohlen. Mit Sicherheit wirkt diese Maßnahme bei vielen Frauen auch prophylaktisch. Aber ob eine explizite Abwägung zwischen den Werten (Risikoverminderung und körperliche Integrität) auch als Klärungsaufgabe der genetischen Beratung wahrgenommen wird, kann man bezweifeln.

Zu den Handlungsfeldern der genetischen Beratung zählen manche Berater auch allgemeinere Regel der Lebensführung: mehr Bewegung, wenig Alkohol trinken, nicht rauchen, etc. aber bei der Entstehung von vielen Krankheiten – vor allem bei neurologischen und Muskelerkrankungen – ist die Wirkung dieser Vorschläge ebenfalls zweifelhaft.

Zusammenfassend lässt sich feststellen, dass die genetische Beratung nur in einem sehr begrenzten Bereich kompetent ist, bei einer Betroffenheit irgendwelche Aktionen zu unternehmen. Dieser Bereich ist nur zu einem erheblichen Teil medizinisch interessiert, zum Teil bezieht er sich aber auch auf die Lebensführung, auf psychische und soziale Folgen von genetischen Krankheiten.

9. Zusammenfassung

Genetische Beratung in Deutschland ist seit der Gründung der ersten Beratungsstellen in den 70er Jahren im Werden. Sie wächst einerseits durch die Kritik, die sie vor allem aus der Psychologie, der Soziologie und der Ethik bekommt, andererseits wächst sie auch mit den

Entwicklungsschritten, die von der Humangenetik durch die Schärfung und Ausbreitung diagnostischer Möglichkeiten und von der Medizin durch die Entfaltung neuer und genauerer Therapien geleistet werden. In diesem Spannungsfeld hat die genetische Beratung auf die Ratsuchenden zu schauen und ihnen die bestmögliche Hilfestellung für den Umgang mit ihrem genetischen Status zu gewähren.

Durch die Geschichte der genetischen Beratung gab es Strömungen, die neue Ideen, neue Prinzipien der Beratung, neue Beraterrollen gebracht haben. Heute wird nicht mehr so beraten wie in Gründungszeiten vor 35 Jahren, aber auch nicht, wie vor 20 oder 15 Jahren. Quellen zur genetischen Beratung aus dieser Zeit müssen kritisch gelesen werden. Es wurden seither neue Krankheiten in die Palette der genetischen Beratung aufgenommen und für Krankheiten mit einer gewissen Tradition in der Humangenetik wurden andere Therapien entwickelt, die einen neuen Umgang mit der alten Krankheit ermöglichen. Die Klientel hat sich auch geändert. Diese Entwicklung macht es nötig, über die dominierenden Prinzipien der genetischen Beratung erneut nachzudenken und nicht nur die Themen der Beratung, sondern auch die erwünschten Haltungen des Beraters neu zu definieren. Das Prinzip der Nicht-Direktivität war die Frucht langjährigen Überlegens darüber, wie man mit der schweren Situation des Nicht-Helfen-Könnens fertig werden soll. Es ging durch verschiedene Interpretationsphasen und heute muss sie auch für den einzelnen Fall ausgelegt werden.

Ich meine, das ist eher so, dass wir schon überlegen, was könnte dem Ratsuchenden nutzen. Wenn wir sehen, dass der Nutzen so viel größer ist, wenn er die Prophylaxe macht, da beraten wir auch direkter. Wenn die Prophylaxe mit hohen Risiken verbunden ist oder eine große Belastung ist für den Patienten, dann können wir das auch nicht so einfach empfehlen (E 14).

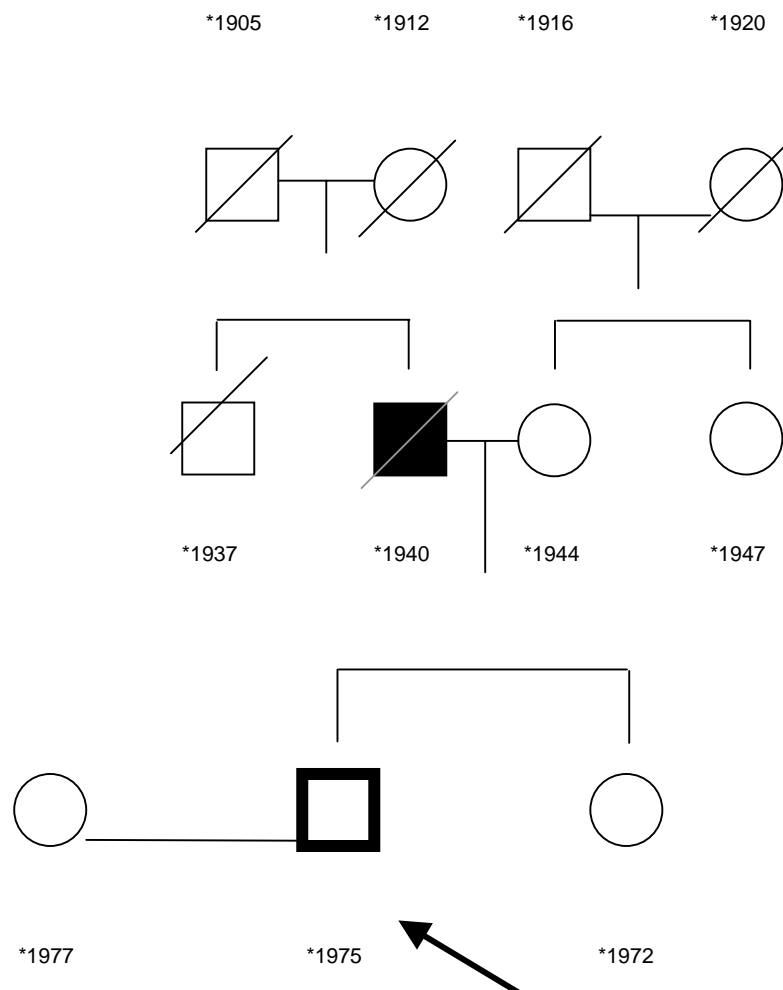
Die Haltung des Beraters scheint von der Art der Erkrankung und von den Handlungsmöglichkeiten stark beeinflusst zu sein. Aber wahrscheinlich wäre für z.B. Chorea Huntington eine nicht-direktive Beratung gar nicht so dringend geboten, wenn es für die Krankheit eine angemessene Prophylaxe oder eine wirksame Therapie geben würde. Zurzeit gibt es für erbliche Krebserkrankungen meistens eine Therapiemöglichkeit, für erbliche neuronale und Muskelerkrankungen typischerweise nicht. Vielleicht wird es sie in Zukunft geben und das wird die Grundhaltung der Berater bei diesen Krankheiten verändern. Dann werden sich auch Themen (Klärung der einzelnen Aspekte der betreffenden Krankheit, psychische und soziale Folgen einer genetischen Erkrankung, Lebensplanung) und Handlungsfelder (kurativ-medizinische Angebote und nichtmedizinische Hilfestellung zum Umgang mit der Krankheit) ändern. Welche Themen und Handlungsweisen der genetischen Beratung Bestand haben werden und welche nicht, wird sich auch unter veränderten Möglichkeiten weiterhin nach ihrer fallbezogenen Nützlichkeit entscheiden. Wichtig ist dabei,

dass die Prinzipien der genetischen Beratung und die Bausteine in ihrer ganzen Leistung verstanden werden und so nach Einsicht des Beraters zu ihrer Geltung kommen. Die drei verschiedenen Rollen des Beraters im Beratungsgespräch werden durch die Entwicklung der technischen Möglichkeiten der Genetik nicht verändert, weil sie nicht von den medizinisch-genetischen Inhalten, sondern von der Art des Beratungskonzeptes abhängen. An dieser Dimension der Beratung wird zurzeit relativ wenig gearbeitet.

Die Ausbildung der genetischen Berater fokussiert zurzeit jedoch zu stark auf technisches Können. Um einen Facharzt für Humangenetik zu erwerben, muss der Arzt nachweisen, dass er fünf Jahre in einer Weiterbildungsstätte gearbeitet hat, davon zwei Jahre nur im Labor. Für den Titel wird inhaltlich primär geprüft, ob der Arzt mit den Grundlagen der Genwirkung, der Entstehung von genetischen Krankheiten und Mutationen vertraut ist, ob er zytogenetische, molekulargenetische und biochemische Methoden zur Bestimmung von einzelnen genetischen Krankheiten beherrscht, ob er Grundtechniken der Sequenzierung kennt. In der Weiterbildungsordnung sowie in vielen Ausbildungsstellen werden die Fähigkeiten, die für den Umgang mit den Ratsuchenden, für die Gesprächsführung, für die psychologische und soziale Einschätzung der Belastbarkeit des Ratsuchenden und für die Hilfe bei der ethischen Abwägung von verschiedenen Lebenswerten notwendig wären, deutlich unterbewertet (vgl. Bundesärztekammer 2007). Diese Aspekte werden mit der Entwicklung, Automatisierung und Beschleunigung der technischen Seite der Humangenetik immer wichtiger werden. In Betracht der wachsenden Komplexität der Beratungsgespräche wird langfristig wohl auch eine Veränderung der Weiterbildungsordnung notwendig sein und die Kompetenzen, welche in den Beispielen zur Klärungsreichweite und zur Betroffenheitshandhabung in der Praxis dargestellt wurden, bekommen erhöhte Aufmerksamkeit.

10. Anhang 1.

Stammbaum des standardisierten Rollenspiels



Frauen werden mit einem Kreis, Männer mit einem viereckigen Kästchen symbolisiert. Der Ratsuchende wird mit einem → gekennzeichnet. Der nachweislich betroffene Vater des Ratsuchenden wird schwarz bemalt. Bei allen anderen wurde die Krankheit nicht nachgewiesen.

11. Literatur

Bach, Herbert (Hrsg.) (1975a) Humangenetische Beratung genetisch belasteter Personen. Bericht der internationalen wissenschaftlichen Tagung vom 13. Bis 17. Mai 1974 in Mühlhausen/Thüringen, Friedrich Schiller Universität, Jena.

Bach, Herbert (1975b) Grundsätzliche Probleme der humangenetischen Beratung, S. 11-21, in Herbert Bach (Hrsg.) Humangenetische Beratung genetisch belasteter Personen. Bericht der internationalen wissenschaftlichen Tagung vom 13. Bis 17. Mai 1974 in Mühlhausen/Thüringen, Friedrich Schiller Universität, Jena.

Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (2008) Datenbank: genetische Beratungsstellen, <http://hgqn.de/> (letzter Zugriff: 14.03.2008).

Bundesärztekammer (2003) Richtlinie zur prädiktiven genetischen Diagnostik, <http://www.bundesaerztekammer.de/downloads/PraedDiagnostik.pdf> (letzter Zugriff: 12.03.2008).

Bundesärztekammer (2007) (Muster-)Weiterbildungsordnung Stand: April 2007, S. 57-58 http://www.bundesaerztekammer.de/downloads/mwbo_24042007.pdf (letzter Zugriff: 12.03.2008).

Bundesministerium für Gesundheit (2008) Pressemitteilung, Gesundheit, Kabinett stimmt Eckpunkten für ein Gendiagnostikgesetz zu, 16. April 2008, http://www.bmg.bund.de/nr_1207510/DE/Presse/Pressemitteilungen/Presse-2-2008/pm-16-04-08,param=.html (letzter Zugriff: 18.06.2008).

Bündnis 90/Die Grünen (2006) Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen, <http://dip.bundestag.de/btd/16/032/1603233.pdf> (letzter Zugriff: 18.06.2008).

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (2007) Leitlinie Genetische Beratung, http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2007_II_genetische_beratung.pdf (letzter Zugriff: 12.03.2008).

Deutsche Huntington-Hilfe (1994) Richtlinien zur Anwendung der präsymptomatischen molekulargenetischen Diagnostik bei Risikopersonen für die Huntington-Krankheit, http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/090_Intern._Richtlinien.pdf (letzter Zugriff: 12.03.2008).

Deutsche Krebshilfe (2008) <http://www.krebshilfe.de/familiaerer-krebs.html> (letzter Zugriff: 17.03.2008).

Deutsche Krebshilfe (2008) Testen Sie Ihr Risiko – Erblicher Darmkrebs, http://www.krebshilfe.de/fileadmin/Inhalte/Downloads/PDFs/Praeventionsfaltblaetter/499_Testen_Erblicher_Darmkrebs.pdf (letzter Zugriff: 17.03.2008).

Deutsche Krebsgesellschaft e.V. (2004) Leitlinienkonferenz „Kolorektales Karzinom“ 2004 http://www.krebsgesellschaft.de/download/ebm-leitlinie_kolorektaleskarzinom.pdf (letzter Zugriff: 18.04.2008).

Diesel, Silke (2008) Präsymptomatische Diagnostik am Beispiel von Chorea Huntington, Myotone Dystrophie und Spinocerebellären Ataxien, Dissertationsprojekt, http://www.izew.uni-tuebingen.de/kolleg/koll_diesel.html (letzter Zugriff: 26.05.2008).

Fleck, Ludwik (1980) Entstehung und Entwicklung einer wissenschaftlichen Tatsache. Einführung in die Lehre vom Denkstil und Denkkollektiv, Suhrkamp, Frankfurt/M.

Gerhards, Jürgen & Mike-Steffen Schäfer (2006) Die Herstellung einer öffentlichen Hegemonie. Humangenomforschung in der deutschen und der US-amerikanischen Presse, VS Verlag für Sozialwissenschaften, Wiesbaden.

Hadolt, Bernhard und Lengauer, Monika (2009) Zwischen Beratung und Vorsorge: Zur Praxis genetischer Beratung bei präsymptomatischer Gendiagnostik, erscheint bei Campus

Henn, Wolfram (2005) Der Diskussionsentwurf des Gendiagnostikgesetzes Ein Meilenstein der Patientenautonomie?, *Ethik in der Medizin*, 17, S. 34-38.

Huber, Antje (1979) Vorwort, in: Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit: Genetische Beratung ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg, Verlag Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Bonn - Bad Godesberg.

Kovács, László (2008) Medizin – Macht – Metapher, Sprachbilder in der Humangenetik und Konsequenzen ihrer Verwendung, Peter Lang Verlag, Frankfurt.

Krippendorff, Klaus (1980) Content Analysis An Introduction to Its Methodology, Sage Publications, London.

Lohkamp, Christiane (1996) Denkanstöße. Informationen für Risikopersonen der Huntington-Krankheit zur prädiktiven molekulargenetischen Diagnostik, Deutsche Huntington-Hilfe, <http://www.metatag.de/webs/dhh/downloads/Denkanstoesse.pdf> (letzter Zugriff: 12.03.2008).

Mahn, Hermann (1979) Wirkung der genetischen Beratung, S. 86-96, in: Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit: Genetische Beratung ein Modellversuch der

Bundesregierung in Frankfurt und Marburg, Verlag Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Bonn - Bad Godesberg.

Mehnert, Anja, Corinna Bergelt, Uwe Koch (2003) *Prädiktive genetische Brust- und Ovarialkrebsdiagnostik Manual zur Beratung ratsuchender Frauen*, Schattauer, Stuttgart.

Mayer, Stefanie (2008) *Complex Matters. The Regulation of Predictive Testing and Genetic Counselling in Germany*, (<http://www.ihs.ac.at/steps/gendialog/>) (letzter Zugriff: 18.6.2008)

Nippert, Irmgard, R. Peter Nippert, Jürgen Horst, Jörg Schmidke (1997) Die medizinisch genetische Versorgung in Deutschland, *Medizinische Genetik* 9, 2/1997, S. 188-205.

Porter, Ian H. (1977) Evolution of Genetic Counseling in America, S. 17-31, in Herbert A. Lubs & Felix de la Cruz: *Genetic Counseling*, Raven Press, New York.

Reif, Maria & Helmuth Baitsch (1986) *Genetische Beratung. Hilfestellung für eine selbstverantwortliche Entscheidung?*, SpringerVerlag, Berlin, New York.

Simon, Jürgen (2008) Brauchen wir ein Gendiagnostikgesetz? Referat auf der Tagung: Was bedeutet „genetische Information“? am 07.12.2007 in Tübingen. E-Mail vom 15.04.2008.

Sponholz, Gerlinde (2003) *Genetische Beratung – Modell des medizinischen Diskurses?*, S. 25-39, in: Hans-Martin Sass & Peter Schröder: *Patientenaufklärung bei genetischem Risiko*, Lit Verlag, Münster.

Weil-Gerken, Anna-Luise (1982) *Genetische Beratung Eine Analyse der Tätigkeit der genetischen Beratungsstelle Mainz von 1974 – 1978*, Inaugural Dissertation zur Erlangung der Würde des Doktors der Medizin der Johannes Gutenberg Universität, Mainz.

Wendt, Gerhard & Ursel Theile (1975) *Genetische Beratung für die Praxis 70 Erbkrankheiten: Klinik, Häufigkeit, Genetik, Beratung*, Gustav Fischer Verlag, Stuttgart

Wendt, Gerhard (1979) Grundsätze der genetischen Beratung in Marburg, S. 11-12, in: Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit: *Genetische Beratung ein Modellversuch der Bundesregierung in Frankfurt und Marburg*, Verlag Bundesministerium für Jugend, Familie und Gesundheit, Bonn - Bad Godesberg.

Wendt, Gerhard (1985) *Genetische Vorsorge ist nicht Erbgesundheitspolitik*, S. 47-49, in: Gerhard Wendt: *Was man über genetische Beratung und pränatale Diagnostik wissen sollte Eine Informationsbroschüre für den Arzt und seine Mitarbeiter*, Verlag DGK-Fördergesellschaft mbH, Marburg.

Wolff, Gerhard & Christine Jung (1995) Direktivität – Nichtdirektivität – Erfahrungsorientiertheit: Zur Entwicklung eines integrativen Ansatzes zur Gesprächsführung in genetischer Beratung, S. 8-29, in: Erhard Ratz & Gerhard Wolff: Zwischen Neutralität und Weisung Zur Theorie und Praxis von Beratung in der Humangenetik, Evangelischer Presseverband für Bayern e.V., München.

Wolff Gerhard (2001) Prädiktive Diagnostik bei der Huntington Krankheit, http://www.prof-wolff.de/praediktive_diagnostik_huntington_krankheit.pdf (letzter Zugriff: 05.05.2008)

Author: László Kovács

Prädiktive genetische Beratung in Deutschland – eine empirische Studie

Reihe Soziologie / Sociological Series 86

Editor: Beate Littg

Associate Editor: Iris Strohschein

ISSN: 1605-8011

© 2008 by the Department of Sociology, Institute for Advanced Studies (IHS),

Stumpergasse 56, A-1060 Vienna • ☎ +43 1 59991-0 • Fax +43 1 59991-555 • <http://www.ihs.ac.at>
