

Dr. med. Dipl.-Med. Friedmar R. Kreuz
Facharzt für Humangenetik / Psychotherapie (fachgebunden)
M. A. Medizinethik

„Next Generation - Aktuelle ethische und psychosoziale Perspektiven der Genetischen Beratung“

I Moral und Ethik: Wie es war in Deutschland

Moral und Ethik

Ist Ihnen der Unterschied zwischen **Moral und Ethik** anhand der vorhergehenden Ausführungen klar geworden? Um es einfach und nicht hoch-philosophisch auszudrücken:

Moral ist die **sittliche Meinung** einer Gesellschaft, eines Staates oder einer (auch religiösen) Gruppe oder auch des Kegelvereines; wenn es dort Sitte ist, eine Saalrunde zu schmeißen, wenn alle Neune gefallen sind, so ist es unmoralisch, dies nicht zu tun und kann innerhalb der Gruppe Konsequenzen nach sich ziehen.

Es ist einsehbar, dass so in unserer multikulturellen Gesellschaft viele Moralen, oft antagonistisch, aufeinanderprallen. Für, vor allem christliche Gruppen, ist z. B. ein Schwangerschaftsabbruch moralisch überhaupt nicht zu akzeptieren; er ist schlichtweg unmoralisch. Für weniger christlich eingestellte Gruppierungen ist ein Schwangerschaftsabbruch unter bestimmten Umständen durchaus gerechtfertigt und somit moralisch in Ordnung. Im Dritten Reich war, so haben wir gehört, die Vernichtung unwerten Lebens moralisch vollkommen in Ordnung und un-moralisch handelte, wer z. B. seiner Meldepflicht entsprechend des Gesetzes zur Verhütung erbkranken Nachwuchses und im Rahmen der Aktion T4 nicht nachkam. Heute können wir solche Handlungen überhaupt nicht mehr verstehen, haben in unserer Gesellschaft eine andere Moral und müssen als „Aufgeklärte“ doch diese Handlungen im Spiegel der Ethik sehen.

Die **Ethik**, als **angewandte oder praktische Philosophie**, kennt im Bereich der **Medizinethik** nur ein Prinzip, das auch im Artikel 1 des Grundgesetzes der Bundesrepublik Deutschland seinen Ausdruck findet: „**Die Würde des Menschen ist unantastbar.**“ Dazu gehören auch die **Freiheit, die Autonomie, die Selbstbestimmung und Rechte, wie das Recht auf Gesundheit und körperliche Unversehrtheit**. Aufgabe der Medizinethik ist es, wie jeder Ethik als Wissenschaft, **Handlungen zu beurteilen und einzuschätzen**. Danach ist es klar: Zwangssterilisationen oder die Vernichtung unwürdigen Lebens oder „überflüssiger Esser“ ist ethisch nicht nur nicht vertretbar sondern zu verachten und zu verurteilen. Wir müssen heute, in unserer Gesellschaft, die Handlungen im Dritten Reich ethisch verurteilen. Sicher werden Sie sich fragen, was haben wir noch mit dem Dritten Reich gemein? Ich möchte auch keine Vergleiche anstellen, werde aber im Verlauf meiner Ausführungen versuchen, auf einige Tendenzen aufmerksam zu machen, die zumindest ethisch bedenkenswert und zu hinterfragen sind.

Entwicklung der Humangenetik in Deutschland

In Deutschland hat sich, sicherlich begründet durch das „braune Erbe“, die **Humangenetik** trotz des enormen Zuwachses an Wissen und Untersuchungsverfahren zumindest anfangs schwer getan. Sie stellt eine der jüngsten Disziplinen innerhalb der medizinischen Wissenschaften dar und das Wissen innerhalb der Humangenetik ist in den letzten 70 Jahren exponentiell gestiegen.

Bereits im Jahr **1947** erkannte der amerikanische Humangenetiker **Sheldon C. Reed (1910-2003)** die exponierte Bedeutung der Genetischen Beratung, des „**Genetic Counselling**“, im ärztlichen Alltag. Er definierte sie als **Kommunikationsprozess**, der sich mit den menschlichen Problemen befasst, die mit dem (Wieder-)Auftreten oder der Wahrscheinlichkeit des (Wieder-)Auftretens einer genetisch (mit-) bedingten Erkrankung in einer Familie verknüpft sind. Mit diesem familien- bzw. personenzentrierten Ansatz distanziert sich die Genetische Beratung eindeutig, was nach der Zerschlagung des Dritten Reiches besonders wichtig war, von **eugenischen Zielen**. **Genetische Beratung als „sprechende Medizin“**.

Es benötigte in Deutschland allerdings noch einige Zeit, die negativen Auswirkungen der rassentheoretischen Ideologie des Dritten Reiches zu überwinden, zumal von den „Erb- und Rasseforschern“ und den Mitgliedern der „Erbgesundheitsgerichte“ auf allen Ebenen nach Kriegsende in Westdeutschland niemand zur Verantwortung gezogen wurde. Anfang der 1960er Jahre wurde die Humangenetik in (West)-Deutschland wieder hoffähig; **1963** erhielt **Gerhard Wendt den Ruf an das erste humangenetische Universitätsinstitut in Marburg**. Dort entwickelte er auch ein Konzept für eine **2jährige ärztliche Fortbildung zur „Medizinischen Genetik“** und begründete die **erste humangenetische Beratungsstelle** in der Bundesrepublik. In der **DDR** wurde **1974 das erste Institut für Anthropologie und Humangenetik** an der Friedrich-Schiller-Universität Jena, hervorgegangen aus der Anfang 1974 etablierten Genetischen Beratungsstelle beim Rat des Bezirkes Gera, gegründet.

Dieser Gründung folgten in ganz Deutschland weitere, da sich zeigte, dass mit der zunehmenden Eindämmung der Infektionskrankheiten das Ziel, die Säuglingssterblichkeit infolge genetischer Störungen zu senken, auch ein politisches zwischen den beiden deutschen Staaten war. Demzufolge wurde in der DDR bereits zum **Ende der 1970er Jahre der Facharzt für Humangenetik** eingeführt. In der BRD war die Ausbildung zum Facharzt für Humangenetik erst mit der Musterweiterbildungsordnung der BÄK von **1992** möglich; bis dahin galt die Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“. Die in ganz Deutschland existierenden Institute für Humangenetik, zumindest die Genetischen Beratungsstellen, wurden unter die Leitung eines (Fach-)Arztes gestellt.

Auch wenn mit der Entdeckung der **DNA, 1953** publiziert, und der ersten erfolgreichen **Chromosomenanalyse 1956** erste Untersuchungsmöglichkeiten zur Diagnostik genetisch bedingter Krankheiten zur Verfügung standen, blieben noch viele als sicher bekannte oder vermutete genetische Krankheiten aetiopathogenetisch im Unklaren. Die Genetische

Beratung beschränkte sich neben den ärztlichen Aufgaben der Anamnese- und Stammbaumerhebung, klinischen und paraklinischen Untersuchung auf die Berechnung statistischer Wahrscheinlichkeiten und vor allem auf das einfühlsame, empathische Gespräch entsprechend des sozio-ökonomischen und weltanschaulichen bzw. religiösen Hintergrundes der Ratsuchenden bzw. Patienten, ihrer Einbindung in soziale Netzwerke sowie auf die Vermittlung von Hilfs- und Unterstützungsangeboten.

In einigen Beratungsstellen wurden die genetischen Berater*innen durch Sozialarbeiter*innen, Psychotherapeut*innen oder Krankenschwestern unterstützt, die die Ratsuchenden und Patienten sozial und psychisch begleiteten. Es galt für die genetische Beratung das **allgemeine Arztrecht**. Auch wenn genetische Beratung nach den ethischen Grundsätzen der **Non-Direktivität** und **Non-Aktivität** durchgeführt werden sollte, kamen gerade in den Anfangsjahren und wohl nicht nur im Osten Deutschlands, **paternalistische Prinzipien** der Patient-Arzt-Beziehung zum Tragen, was sich in den „ärztlichen Empfehlungen“ zum Verhalten in Fragen der Reproduktion, der Inanspruchnahme genetischer, auch pränataler Untersuchungen und zum Schwangerschaftsabbruch zeigte. Es wurde erneut eine Selektion „unwerten Lebens“ befürchtet, weshalb auch Selbsthilfeorganisationen noch bis in die 1990er Jahre hinein den genetischen Beratungsstellen feindselig gegenüberstanden, was sich in massiven Protesten bis hin zur Sachbeschädigung äußerte. Der sich daraus entwickelnde **Dialog zwischen Selbsthilfe und Humangenetik** war erfolgreich und trägt bis heute seine Früchte. So ist die Zusammenarbeit von Selbsthilfe und Genetischer Beratung nicht mehr wegzudenken; ein **Qualitätskriterium für die Ringversuche** zur Genetischen Beratung ist die Information über und möglichst Kontaktvermittlung zu den Selbsthilfegruppen.

II Genetische Beratung: Wie es ist und wird

Gegenwärtige Diagnostikmethoden

Mit der Entschlüsselung „des menschlichen Genoms“ (besser: „eines“ menschlichen Genoms), dem Einzug **komplexerer Untersuchungsmethoden in der Zytogenetik** (FISH, Array-CGH, etc.) **und der Molekulargenetik** (Sanger-Sequenzierung, PCR, NGS mit Einzel- und Trio-Exom-Diagnostik etc.) stehen derzeit Methoden zur Verfügung, die auch komplexere Anforderungen sowohl an die Ausbildung des Facharztes für Humangenetik als noch in den 1970er oder 1990er Jahren und auch an die Qualität der Genetischen Beratung fordern und die in der gesamten Breite des Fachgebietes Humangenetik kaum noch umfassend zu leisten sind. Mit diesen neuen Untersuchungsmethoden steigt auch die Anzahl der bekannten und somit nachweisbaren Gene, und das Wissen über monogene und zukünftig auch polygene Krankheiten wächst. Bei den immer umfassender werdenden Labormethoden stehen den Fachärzt*innen für Humangenetik Naturwissenschaftler*innen zur Seite; sie können sich nach einem, bisher staatlich nicht anerkanntem Curriculum der GfH, zu **Fachhumangenetiker*innen** qualifizieren.

Neue Untersuchungstechniken bringen auch neue **Möglichkeiten der Untersuchung und damit neuartige psycho-soziale und ethische Problemstellungen** mit sich. Erwähnt seien hier die Möglichkeiten der **prädiktiven genetischen Diagnostik** – modellhaft steht hier die Huntingtonsche Krankheit. Erstmals in der Menschheitsgeschichte und der Medizin ist es möglich geworden, das Schicksal vorherzusagen. Nur: Möchte es jeder wissen? Wie ist damit umzugehen? Ab wann darf man dieses Wissen erlangen und wer darf davon erfahren? Sollte man eher von seinem **Recht auf Nicht-Wissen denn von seinem Recht auf Wissen** Gebrauch machen? Neue Fragen, neue Probleme, die viele junge Menschen beschäftigen. Somit erlebte die Humangenetik einen weiteren Paradigmenwechsel, da es nicht mehr nur um die Diagnostik von Krankheiten geht, sondern von Erbanlagen, die zu einer Krankheit führen. Ist man oder frau schon wegen der nachgewiesenen pathogenen Genmutation krank? Muss der Krankheitsbegriff neu überdacht werden? Aber wer ist dann noch gesund? Und führt nicht das Wissen um krankmachende Erbanlagen zu einer Ausgrenzung, Stigmatisierung und genetischen Diskriminierung? Haben wir das nicht eben alles auf einem anderen Niveau schon mal gehört? Denkt auch jemand dabei an das psychische Wohlbefinden der „genetisch krank gemachten Menschen“ und an ihre soziale Einbindung? So sind es neue Herausforderungen an den genetischen Berater, denen er sich stellen muss. Psychologisches Einfühlungsvermögen, psychotherapeutisches Begleiten, soziale Netzwerke aufbauen und festigen. **Genetische Beratung als Psychotherapie.**

Aber damit nicht genug. Neue Techniken schaffen neue Untersuchungsmöglichkeiten und werfen neue, andere, tiefgreifende Fragen und Probleme auf. War die vorgeburtliche Diagnostik noch in den 1960er Jahren auf das Feststellen der Schwangerschaft durch einen dicken Bauch, auf das Feststellen von Mehrlingsgeburten durch Abtasten, auf das Feststellen eines lebenden Kindes durch Abhören der Herztöne und Ertasten von Kindsbewegungen beschränkt, revolutionierte der Ultraschall mit dem A-Bild (wer von den jungen Kolleg*innen kennt das noch?) und wenig später dem B-Bild die **pränatale Diagnostik**, die mit dem dreidimensionalen Farbbild sicherlich noch nicht zu Ende ist. Die ersten **Amniozentesen** wurden blind, ohne Ultraschallsicht gemacht – heute nicht mehr vorstellbar; aber auch das war eine Revolution – die zytogenetische Untersuchung von Fruchtwasserzellen zur Erkennung eines „mongoliden“(!) Kindes. Es hat gedauert, bis sich der Begriff Down-Syndrom durchgesetzt hat und selbst heute spricht man im Deutschen Ärzteblatt noch von Missbildungen anstatt von Fehlbildungen. Woran erinnert mich das bloß? An Punkt 8 in der Liste der „Erbkranken“, die unfruchtbar gemacht werden müssen. Hat man nichts dazu gelernt? – Nein, nicht alle haben gelernt. Denn es geht weiter mit **Präimplantationsdiagnostik und Polkörperdiagnostik**. Umstrittene Themen, ethisch heiß diskutiert. **Die Würde des Menschen ist unantastbar.** „Wann ist der Mensch ein Mensch?“ könnte ich mit Herbert Grönemeyer fragen. Was passiert mit dem Fötus einer abgebrochenen Schwangerschaft? Was mit dem Embryo nach einem schlechten Ergebnis bei der PID oder der Eizelle nach der PKD? Wann ist der Mensch ein Mensch? Um die Diskussion hier abubrechen, stelle ich mich auch auf die Seite der Schwangeren oder der, die es werden möchte und ihres Partners. Wer die schweren Krankheiten in der Familie kennt, sie

direkt erlebt hat und nicht nur aus Büchern oder vom grünen Tisch, wie manche Politiker, weiß, wovon er redet und auch, was er tut. Auch hier ist der Genetische Berater gefragt, einfühlsam, wertschätzend, achtsam das Gespräch zu führen und gemeinsam mit den Ratsuchenden nach einer für sie optimalen Lösung zu suchen, ungeachtet seiner eigenen Wertvorstellungen, ökonomischer und/oder gesellschaftlicher Zwänge. **Genetische Beratung als Ethikberatung.**

Apropos Zwänge: Ist es nicht als unmoralisch zu verurteilen, jetzt, wo die **Nicht-invasive genetische Pränataldiagnostik (NIPD)** sogar als Kassenleistung zur Verfügung steht, wenn diese nicht in Anspruch genommen wird? Selbst wenn es keine sog. Altersindikation oder Ultraschallauffälligkeiten gibt, die psychische Indikation geht immer! Und ist es nicht beruhigend zu wissen, wenn dieser nicht-invasive Pränatal“test“ bestanden wurde, dass das Kind gesund ist? Ein Irrglaube, dem schon mancher Berater entgegentreten musste. Noch mehr kommt sicherlich die Meinung wieder auf, dass ein behindertes Kind doch heute wohl nicht mehr sein muss. Dieses hatten wir doch schon, auch die mancherorts, sicherlich mehr im Stillen als in der Öffentlichkeit, aufkommende Frage nach den Kosten. Was bliebe der Solidargemeinschaft und dem eh knapp bei Kasse seienden Gesundheitswesen alles erspart!

Was zu erwarten ist - Beratungsseite

Ich mag noch einen draufsetzen und werfe die Stichwörter **präkonzeptionelles Heterozygotenscreening und pränatale Trio-Exom-Diagnostik** ohne Ultraschallauffälligkeiten in die Diskussion, die ich an dieser Stelle nicht weiter führen möchte, da ich an den genetischen Berater denke und an die Anforderungen, die an ihn gestellt werden. Was kommt da erst mit dem **DTC „direct to consumer“ tests** noch alles auf ihn zu?

So hat sich einiges geändert in der Next Generation von genetischen Beratern. Da sind auch die Forderungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG), konkretisiert durch die Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission (GEKO). Dort werden von der verantwortlichen ärztlichen Person nicht nur die Aufklärung und vom Patienten die schriftliche Einwilligung gefordert – ein zwar bürokratischer Mehraufwand aber sicherlich aus ethischer und psychosozialer und auch juristischer Sicht lobenswerte Forderung – sondern auch die Maßgabe des Angebotes einer genetischen Beratung bei nicht behandelbaren Krankheiten. Nur ist zwar jede Krankheit, wenn auch nicht heilbar, so doch behandelbar, jedoch fängt der genetische Berater in dieser Situation, wo bereits das Ergebnis einer Genanalyse vorliegt, von vorne an: **Eigenanamnese, Stammbaumanalyse** etc. Diese Nacharbeit hätte bereits im Vorfeld stattfinden sollen und ist nicht gerade förderlich für ein vertrauensvolles Verhältnis in die Medizin und Ärzteschaft. Aber juristisch notwendig. **Genetische Beratung als Rechtsberatung.**

Gelingt es wirklich immer, wie es das GenDG festschreibt, die Beratung in **allgemeinverständlicher Form** auszuführen und auf alle möglichen **medizinischen, psychischen und sozialen Fragen** einzugehen? Genetische Beratung ist also mehr als nur **Formalgenetik** und das Nennen von Zahlen von Wiederholungswahrscheinlichkeiten

entsprechend der **Mendelschen Erbgänge**. Es sind zunehmend **komplexe Zusammenhänge** zu besprechen: die **Wechselwirkungen der Genprodukte untereinander, seien es Steuer- oder Funktionselemente oder Proteine, die Wirkung epigenetischer Faktoren und das Einwirken auch sozialer Umweltfaktoren**. Hier wird es in Zukunft einiges an Erkenntniszuwachs geben; spätestens mit dem Wissen um **genetische Polymorphismen und polygen-multifaktorielle Erkrankungen**, die zunehmend in den Focus der Forschung rücken; stellen sie doch den Großteil der Krankheiten dar und erlauben eine **individualisierte Medizin**, wie wir sie von der Pharmakogenetik her erwarten.

„Wer weiß denn so was?“ könnte man jetzt fragen; es muss der genetische Berater wissen, denn er wird zum „Lehrer“ für seine Patienten. Der **edukative Charakter der Genetischen Beratung** tritt schon jetzt immer deutlicher hervor; dialektische Zusammenhänge im Laufe der Evolution, an deren Spitze der Mensch zu stehen glaubt und meint, diese aussetzen zu können, sind zu vermitteln. Dabei dürfen aber die psycho-sozialen Aspekte nicht vernachlässigt werden. Oft fühlen sich die Patienten – zu Recht – allein gelassen mit der ganzen **Technisierung in der Medizin**, den technischen Begriffen, der zeitlichen und räumlichen Entfernung von „ihrem“ Arzt. Ist hier noch Platz für ethische Fragestellungen? Wie weit sind das **decision making** und der **informed consent** als autonome Entscheidung der Selbstbestimmung, als Persönlichkeitsrecht, noch zu realisieren? Auch der **Humangenetischen Stellungnahme**, dem „schlichten Beratungsbrief“, kommt ein zunehmend höherer Stellenwert zu. Die komplexen Vorgänge in der Humangenetik lassen sich mit allen dargelegten Aspekten nicht auf nur einer Papierseite erklären; denn „was du schwarz auf weiß besitzt, kannst du getrost nach Hause tragen“ was bedeutet, dass ein Nachlesen und kritisches Hinterfragen seitens der Patienten jederzeit möglich ist.

Was zu erwarten ist - Patientenseite

Mit dem Fortschreiten im Fachgebiet Humangenetik hat sich auch der Anspruch der Ratsuchenden und Patienten geändert. Während in den 1940er bis 1980er Jahren hauptsächlich die Fragen „Was hat mein Kind und kann mein nächstes Kind diese Krankheit auch bekommen?“ im Vordergrund standen, werden heute **Fragen nach der eigenen, meist komplexen und bis dato ungeklärten Erkrankung** bzw. Erkrankungsmöglichkeit, der Ursache, dem Verlauf und vor allem auch der Therapie (medikamentös, Gentherapie) und den sozialen Auswirkungen (Schwerbehinderung, Hilfsmittel, Rehabilitation, Arbeitsunfähigkeit etc.) gestellt. Oft erst an zweiter Stelle fällt dann die Frage nach der Bedeutung der Diagnose für die Kinder oder andere Verwandte, die in vielen Fällen durch die möglich gewordene, prädiktive genetische Untersuchung oder Untersuchung auf Heterozygotie beantwortet werden kann.

Es suchen immer mehr **gesunde Ratsuchende** (oder sind es „leidende“ Patienten?) eine genetische Beratungsstelle mit dem Wunsch nach einer genetischen Untersuchung einer in ihrer Familie vorkommenden Krankheit oder einer Krankheit, von der sie durch die Medien informiert worden sind, auf. Diese Krankheit stellt sich nach eingehender Analyse in der Genetischen Beratung oft als „sporadisch“ heraus, und es finden sich kein Ansatz und keine

medizinische Indikation für eine genetische Untersuchung. Trotzdem sind auch diese Ratsuchenden als Patienten („Leidende“) zu betrachten, da durchaus ein psychischer Druck und Ängste um die eigene Erkrankungswahrscheinlichkeit aufgebaut werden können. Doch die Medien tun das ihrige und mit einem Halbwissen werden von den „Leidenden“ genetische Untersuchungen, wenn möglich auf Kosten der Solidargemeinschaft, regelrecht eingefordert. Schließlich bezahlt man seinen Kassenbeitrag. Auch konkrete Vorstellungen nach der Untersuchung **ganz bestimmter Gene** werden an den Berater herangetragen, die **genetischen Rohdaten** werden zur eigenen Interpretation oder zu Interpretation mit Hilfe von Dr. Google angefordert. Sicherlich ist davon auszugehen, dass jeder Kranke seine Krankheit als die Schlimmste empfindet und er wird sich intensiv damit beschäftigen, auf Suche im Internet gehen, Ursachen und Zusammenhänge zu konstruieren versuchen und sich an jedweden Experten, auch an Selbsternannte in der Selbsthilfegruppe, wenden. Ob dies immer zielführend und psychisch vorteilhaft ist, wage ich zu bezweifeln. So sieht der genetische Berater die Ambivalenz bei seinen Patienten: Auf der einen Seite sind sie **Experten** für ihre Krankheit, auf der anderen Seite **Laien** auf dem Gebiet der Biologie und Medizin. Schwierig wird es auch mit der zunehmenden Zahl an **Migranten**, der deutschen Sprache noch kaum mächtig. Wie sind hier komplizierte Sachverhalte einfach zu erklären, ohne die Autonomie zu untergraben? Können wir Sichersein, dass ein Dolmetscher wertneutral übersetzt und die Beratung non aktiv und offen geführt wird? Oder sollten wir als genetische Berater zukünftig auch noch englisch, türkisch, arabisch oder anderssprachig beraten?

Oder sollten wir gar nicht mehr persönlich beraten? „**Telemedizin**“ heißt das Zauberwort. **Telefonische genetische Beratung**. Wird es da nicht noch schwieriger, die sonst optisch verfolgbaren und mit Bildtafeln erläuterten komplizierten Sachverhalte zu erklären? Kann der Berater sicher sein, dass nur die angegebenen Personen am anderen Ende der Leitung sind, dass nicht heimlich das Gespräch mitgeschnitten wird? Wie ist es mit Mimik, Gestik, Körpersprache des Gegenüber – als Berater am Telefon erfahre ich davon nichts. Wer soll die spezielle körperliche Untersuchung durchführen, wer Blut abnehmen? Es kostet unnötig Zeit, den Hausarzt davon zu überzeugen, der zu Unrecht um sein Budget bangt. Auch eine Videoschaltung, die an technische Voraussetzungen gebunden ist, löst nicht all die zunehmenden Probleme.

Und nicht nur die Probleme werden mehr, sondern auch der **Bedarf nach Genetischer Beratung**. Sehe ich mir die monatlich wachsenden Anforderungen der Genanalysen allein in der mit uns kooperierenden Einrichtung an und gehe ich davon aus, dass durch das GenDG genetische Beratung gefordert und zu Recht von den Patienten eingefordert wird, scheint der Beratungsbedarf ins Unermesslich zu steigen, zumal seitens der Kassenärztlichen Vereinigungen wohl alle Bundesländer mit Humangenetikern überbesetzt sind, wovon allerdings nichts zu spüren ist. Kann hier der fachgebundene 72-Stunden-Kurs für alle Facharzttrichtungen zur Qualifizierung in genetischer Beratung hilfreich sein? Wohl eher nicht, denn genetisch bedingte Krankheitsbilder umfassen viele medizinische Fachgebiete und so lässt sich streiten, ob der Schlaganfallpatient aufgrund seiner Faktor-V-Leiden-

Mutation von Neurologen oder Internisten genetisch beraten werden muss. **Interdisziplinarität und Zentrumsbildung**, da fallen mir NASGE und DASNE ein, unter Beteiligung der meines Erachtens zu oft vergessenen Humangenetik, auch in Persona des Genetischen Beraters, der den gesamten Menschen einschließlich seines psychischen Wohlergehens und seines sozialen Umfeldes im Blick hat, sind zu fordern. Doch löst dies auch nicht den steigenden Beratungsbedarf; ebenso wenig wie das neu eingerichtete Berufsbild des **Genetic and Genomic Counsellors**. Noch in den 1980er und 1990er Jahren gab es Sozialarbeiter*innen und Psycholog*innen in den genetischen Beratungsstellen. Es geht in der Genetischen Beratung eben nicht nur um das verständige Vermitteln von biologischen Fakten, sondern um die Medizin, die den Menschen in seiner **Gesamtheit von Körper, Geist und sozialen Umfeld** betrachtet.

Doch dazu gehören auch die **Sprache und die Wortwahl in ihrer Semantik**. Es ist hier leider nicht mehr die Zeit, um über Begriffe wie „**Gentest**“, „**Gendefekt**“ oder „**Risiko**“ dialektisch zu philosophieren und sie in ihrer ethischen Dimension zu betrachten. Nur soviel: Die Natur kennt und hat keine Normen, also kann man sie auch nicht testen und sie kann nicht defekt sein. Ebenso wenig ergibt sich ein genetisches Risiko; ein Risiko muss ich bewusst eingehen, ich muss mich bewusst dafür oder dagegen entscheiden, also handeln. Für das genetische Risiko am z. B. Lynch-Syndrom oder an der Huntington-Krankheit zu erkranken, kann ich mich nicht (mehr) entscheiden; die Wahrscheinlichkeit oder die Gefährdung ist mit meiner Zeugung gegeben.

Und schon sind wir wieder inmitten der moralischen Be- und Verurteilung: Test nicht bestanden, defekt und kaputt, also nichts wert, selbst schuld, wenn das Risiko eingegangen wird – und dann noch Hilfe erwarten? Hatten wir das nicht schon einmal: „Ungefähr sagt das der Pfarrer auch, nur mit ein bisschen andren Worten:“

Next generation counselling

Next generation genetic counselling erfordert das, wie ich es nenne, **deliberative Plus-Modell** der Patient-Arzt-Beziehung. Abgeleitet vom Lateinischen *deliberabundus* „in Nachdenken versunken“ bzw. von *deliberare* „erwägen, beschließen, zweifeln“ ist es ein echtes Beratungsmodell und berücksichtigt die gegenwärtige und antizipiert die zukünftige Situation und hat auch die Verwandten im Blick. Es lässt sich an dieser Stelle mit Blick auf die Genetische Beratung vor und während Heterozygotenuntersuchung, Prädiktivdiagnostik, Pränataldiagnostik, Einzel- und Trio-Exomdiagnostik und Whole-Exom-Sequencing anwenden und geht darüber hinaus. Der Arzt hat mit dem Patienten dessen Wertvorstellungen, weltanschaulichen, religiösen und moralischen Ansichten herauszuarbeiten. Dabei berücksichtigt er aber sowohl die gegenwärtige biographische und sozio-ökonomische Situation des „Krankseins“ und Wohlbefindens als auch die zukünftige psychosoziale Situation. Der Arzt sollte demnach über die Rolle eines Partners hinauswachsen und die Rolle eines Freundes, Vertrauten oder Lehrers einnehmen. In dieser Rolle sollte er im wohlgemeinten, vertrauten Gespräch alle Facetten der diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten in der gegenwärtigen Situation umfassend anhand seiner

ärztlichen Erfahrungen und in Kenntnis der Einstellungen, Wünsche, Hoffnungen und Ängste des Patienten erörtern und auf deren gegenwärtige und zukünftige Auswirkungen und die Befindlichkeiten eingehen. Nur so wird mit dem Patienten die für ihn beste Möglichkeit herausgearbeitet. Der Patient wird dadurch in die Lage versetzt, sich für die ihn gegenwärtig und zukünftig als optimal erscheinende Möglichkeit zu entscheiden. Arzt und Patient arbeiten also gemeinsam in einem engen, gegenseitigen Vertrauensverhältnis zusammen und finden gemeinsam die für den Patienten beste medizinische Option. Der Patient ist somit in die Lage versetzt worden, selbst über einzelne alternative Handlungsmöglichkeiten zu reflektieren und die im Gespräch mit dem Arzt herausgearbeiteten diagnostischen und therapeutischen Ziele, ihren Wert für die eigene gegenwärtige und zukünftige Gesundheit, das Wohlbefinden und die Konsequenzen zu definieren und daraus abzuwägen und mit einem hohen Maß an Autonomie selbst zu entscheiden.

Fassen wir zusammen: Next Generation Counselling stellt neue Anforderungen an die Genetische Beratung, denn

Genetische Beratung hat

- Kommunikative Funktion
- Informations-Funktion
- Edukative Funktion
- Psychosoziale Funktion
- Therapeutische Funktion
- Rechtsberatende Funktion
- Ethisch beratende Funktion
- Genetische Beratung geht über das deliberative Modell der Patient-Arzt-Beziehung hinaus, indem es Verwandte und Familienangehörige einschließt.

Es ist ein

- **Deliberatives Plus-Modell**