

IHS Sociological Series
Working Paper 89
November 2008

Prädiktive genetische Beratung in Österreich, Deutschland und Japan: Ergebnisse, Möglichkeiten und Grenzen eines multi-methodischen Vergleichs

Beate Littig
Peter Biegelbauer
Erich Griessler
Bernhard Hadolt
László Kovács
Monika Lengauer
Stefanie Mayer



Impressum

Author(s):

Beate Littig, Peter Biegelbauer, Erich Griessler, Bernhard Hadolt, László Kovács, Monika Lengauer, Stefanie Mayer

Title:

Prädiktive genetische Beratung in Österreich, Deutschland und Japan:
Ergebnisse, Möglichkeiten und Grenzen eines multi-methodischen Vergleichs

ISSN: Unspecified

2008 Institut für Höhere Studien - Institute for Advanced Studies (IHS)

Josefstädter Straße 39, A-1080 Wien

E-Mail: office@ihs.ac.at

Web: www.ihs.ac.at

All IHS Working Papers are available online:

http://irihs.ihs.ac.at/view/ihs_series/

This paper is available for download without charge at:

<https://irihs.ihs.ac.at/id/eprint/1887/>

**Prädiktive genetische
Beratung in Österreich,
Deutschland und Japan.
Ergebnisse, Möglichkeiten
und Grenzen eines multi-
methodischen Vergleichs**

**Beate Littig, Peter Biegelbauer, Erich Griesler, Bernhard Hadolt,
László Kovács, Monika Lengauer, Stefanie Mayer**

**Unter Mitarbeit von:
Tsuyoshi Horie, Sosuke Iwae, Akiko Iwabuchi, Tadashi Kudoh,
Narifumi Nakaoka, Yumi Nishimura, Motomu Shimoda**

November 2008

Prädiktive genetische Beratung in Österreich, Deutschland und Japan. Ergebnisse, Möglichkeiten und Grenzen eines multi- methodischen Vergleichs

**Beate Littig, Peter Biegelbauer, Erich Grießler, Bernhard Hadolt,
László Kovács, Monika Lengauer, Stefanie Mayer**

**Unter Mitarbeit von:
Tsuyoshi Horie, Sosuke Iwae, Akiko Iwabuchi, Tadashi Kudoh, Nari-
fumi Nakaoka, Yumi Nishimura, Motomu Shimoda**

November 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

Wir danken dem Bundesministerium für Wissenschaft und Forschung, das im Rahmen seines Programms „Genomforschung Austria“ (GEN-AU) die Forschung finanziert hat, die diesem Bericht zugrunde liegt.

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.

Abstract

Genetic testing poses a complex regulatory problem. Consequently, as our cases show, the political systems in Austria, Germany and Japan had difficulties regulating the practice of genetic diagnostics. The solutions found are all characterised by a tension between professional self-regulation and state intervention. Although the form of regulation differs between Austria (law), Japan (self-regulation) and Germany (self-regulation, draft law), there are similarities, too. In all three countries, the authority for legal regulation lies with the central state. All three countries generally feature a strong role of the civil service in the process of policy - (and law-) making. In contrast to the important role played by the civil service in all three countries, the importance of the respective parliaments regarding the regulation of clinical practice of human genetics differed widely in the three case studies. All three cases provide examples for the lack of comprehensive public debate. Until today, discussions about human genetics and problems related to its application remain largely within the semi-public of debates among experts. With regard to the content of the respective regulations, similarities of discourse did translate into similarities on the level of regulation. This holds true for most of the problems addressed in the regulatory documents as well as for concepts used as a means to solve them, e.g. the duty of medical professionals to provide "non-directive" genetic counselling, or regulations as to who might conduct genetic tests under which circumstances.

Predictive genetic counselling is essentially concerned with the effort undertaken by counsellors and counselled to clarify, whether a person is affected by a hereditary disease or not. The term Hadolt/Lengauer (2009) used for this is "affectedness", which includes the eventual genetic disposition for a disease, its consequences for the client and his/her relatives, the prognosis as well as possible prevention and therapy for the respective disease. All these basic orientations are present in genetic counselling in Austria, Germany and Japan.

However, differences between the three countries exist with regards to the actual practice of genetic counselling. Whereas in general counsellors tend to take a more neutral stance in cases where no or only very limited therapeutic possibilities exist, yet they are inclined to be more directive in cases in which there is more medical benefit to be expected - in the sense of available preventive measures and therapeutic possibilities. Physicians are bound to propose preventive measures because of their professional ethos, therefore they tend to follow the principle of non-directiveness in such cases less consequently. In Japan, however, because of the particular stigma of hereditary diseases, disability and data protection, predominantly a more cautious tendency to genetic testing is predominant.

It can be assumed that in Austria the autonomous as well as additive genetic diagnosis will gain importance in future. Whether this will be also the case for Japan and Germany is unclear.

Inhalt

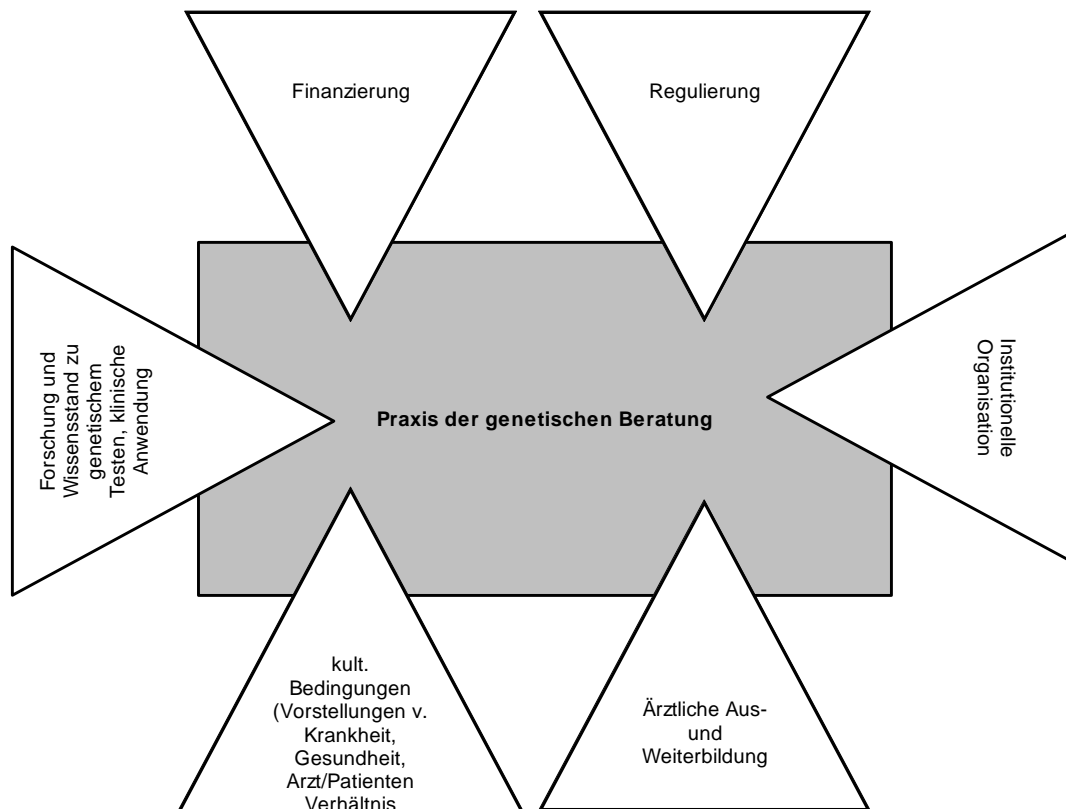
1. Was ist genetische Beratung?	1
2. Datengenerierung und vergleichende Analyse	3
3. Vergleichsdimensionen	6
3.1 Regulierung und Finanzierung der genetischen Beratung	6
3.1.1 Österreich.....	6
3.1.2 Deutschland	8
3.1.3 Japan	11
3.2 Institutionelle Organisation der genetischen Beratung	12
3.2.1 Österreich.....	12
3.2.2 Deutschland	12
3.2.3 Japan	13
3.3 Beratungslogiken	13
3.3.1 Österreich.....	13
3.3.2 Deutschland	14
3.3.3 Japan	15
4. Resümee und Ausblick	16
5. Anhang	19
5.1 Literatur.....	19
5.2 Die Projektteams	23
5.2.1 Österreich.....	23
5.2.2 Deutschland	23
5.2.3 Japan	23

1. Was ist genetische Beratung?

Genetische Beratung für präsymptomatische Diagnostik (im folgenden kurz genetische Beratung) ist ein konsultativer Klärungsprozess bei Verdacht auf eine genetische Krankheit zwischen einem genetischen Berater/einer genetischen Beraterin (oder von einem Team dazu autorisierter Personen) und einem/einer Ratsuchenden (und eventuell dessen Begleitpersonen). Der/die Ratsuchende hat noch keine Symptome, befürchtet aber mit Grund, welche zu entwickeln. Somit gehört genetische Beratung zur prädiktiven und nicht zur kurativen Medizin. Bei der Klärung soll heraus gefunden werden, ob der der/die Ratsuchende tatsächlich ein (erhöhtes) Risiko für die genannte Krankheit hat, ob ein genetischer Test genauere Information über dieses Risiko bereitstellen könnte und ob solches Wissen dem/der Ratsuchenden nutzen würde (z.B. durch Klärung von Handlungsmöglichkeiten).

Die Praxis der genetischen Beratung wird von einer Reihe von Faktoren beeinflusst. Zunächst sind dies die regulativen und finanziellen Rahmenbedingungen, also gesetzliche Regelungen und/oder verbindliche Leitlinien der zuständigen professionellen Institutionen darüber, wer beraten darf, wie beraten werden soll etc. sowie die Rolle der Krankenkassen oder vergleichbarer Organe bei der Finanzierung genetischer Beratung. Weiters ist die institutionelle Organisation genetischer Beratung maßgeblich für die Praxis der Durchführung. Genetische Beratung kann in spezialisierten Abteilungen von Krankenhäusern, in Ambulanzen oder in niedergelassenen Praxen stattfinden. Welche Möglichkeiten realisiert werden können, hängt mit den regulativen und finanziellen Rahmenbedingungen zusammen. Darüber hinaus ist es die Aus- und Weiterbildung der BeraterInnen, die sich auf die Praxis genetischer Beratung auswirkt. Diese betrifft Fragen der spezifischen Qualifikationen genetischer BeraterInnen. Eng damit zusammen hängen der Stand der Forschung und die Verfügbarkeit genetischer Tests, die Behandlungsmöglichkeiten genetisch bedingter Erkrankungen sowie deren klinische Umsetzung. Und nicht zuletzt sind es sozio-kulturell geformte Praktiken, etwa das Arzt-Patient-Verhältnis oder die Vorstellungen über Gesundheit und Krankheit, die Bedeutung von Familie etc., die für die genetische Beratung eine Rolle spielen. Die folgende Abbildung 1 stellt die Einflussfaktoren im Überblick dar:

Abbildung 1: Einflussfaktoren auf die Praxis genetischer Beratung



Aus einer praxissoziologischen Perspektive kann die Praxis genetischer Beratung als „temporally unfolding and spatially dispersed nexus of doings and sayings“ (Schatzki, 1996, S. 89) aufgefasst werden (vgl. auch Schatzki 1997, 2001; Hörning 2001; Reckwitz 2003). Praxissoziologische Ansätze haben in den letzten Jahren zunehmend an Bedeutung gewonnen. Sie sind Teil der Sozialtheorien, die an die schon lange währende Handlungs- und Strukturdebatte anknüpfen und sich kritisch mit ihr auseinandersetzen (vgl. Schatzki 1997, 2001; Hörning 2001; Reckwitz 2003). Als kleinste soziale Einheit betrachtet Praxissoziologie soziale Praktiken und nicht isolierte Einzelhandlungen einzelner rationaler Akteure. Bei sozialen Praktiken handelt es sich um inkorporierte, routinierte Handlungsweisen, die sich oftmals dem Bewusstsein der Akteure entziehen. Praxis realisiert sich also in der räumlichen und zeitlichen Entfaltung von Routinen. Diese dominieren spezifische Situationen.

Genetische Beratung als soziale Praxis zu begreifen, bedeutet also, sie als ein Bündel von (routinierten) Tätigkeiten (Körperbewegungen, Interaktionen zwischen Personen, Artefakten, Organismen und Substanzen) in ihren präkonfigurierenden Kontexten (Einflussfaktoren) zu beschreiben und zu analysieren. (vgl. dazu ausführlich Hadolt/Lengauer 2009).

Eine praxeologische Erforschung genetischer Beratung erfordert umfangreiches Datenmaterial, insbesondere Beobachtungsdaten.¹ Über die Datengenerierung im Rahmen des Projektes „GEN-DIALOG“ soll im folgenden Abschnitt berichtet werden.

2. Datengenerierung und vergleichende Analyse

Das Projekt GEN-DIALOG² war von Beginn an in mehrfacher Hinsicht vergleichend angelegt, nämlich sowohl auf Ebene von Ländern als auch auf der Ebene unterschiedlicher Settings genetischer Beratung innerhalb dieser Länder. Absicht der vergleichenden Erforschung genetischer Beratung war es, durch Kontrastierung Gemeinsamkeiten und Besonderheiten der genetischen Beratung und ihrer Rahmenbedingungen innerhalb der Länder sowie zwischen den Ländern besser herausarbeiten zu können.

Dafür erschien uns ein Vergleich Österreichs - als dem Land, in dem das Projekt GEN-DIALOG im Rahmen des Programms GEN-AU gefördert wurde - mit Japan und Deutschland aus folgenden Gründen besonders vielversprechend: Deutschland unterscheidet sich in vielerlei Hinsicht (sozial, kulturell, Organisation des medizinischen und politischen Systems etc.) nicht allzu sehr von Österreich; es stellt also einen geringen Kontrast dar. Japan dagegen erschien uns für den Vergleich geeignet, weil zu erwarten war, dass die japanische Gesellschaft stark mit der österreichischen respektive deutschen kontrastiert.

Für die Erforschung der Praxis genetischer Beratung wählten wir in dem Projekt GEN-DIALOG einen multimethodischen Ansatz:

Bei der Policy Analyse der Regulierung genetischer Beratung bedienten sich Peter Biegelbauer, Erich Grießler, Stefanie Mayer, Sosuke Iwae und Motomu Shimoda relevanter Dokumente politischer Entscheidungsprozesse im Kontext genetischer Beratung (Protokolle, Transkripte von Verhandlungen etc.) und der daraus resultierenden Endprodukte (Gesetze, Leitlinien) sowie Interviews mit beteiligten AkteurInnen. (vgl. Grießler 2008, Mayer/Biegelbauer/Grießler/Iwae 2009). Diese Analysen konnten in allen drei Ländern in einer methodisch vergleichbaren Weise durchgeführt werden.

Probleme ergaben sich im Laufe des Projekts beim Vergleich der klinischen Praxis genetischer Beratung, da nicht in allen Ländern die gleichen Methoden angewendet werden konnten. In Österreich gelang es nach einem langwierigen Prozess, das Forschungsfeld zugänglich zu machen und, wie geplant, einen ethnografischen Forschungsansatz zu verwenden.

¹ In der Praxisforschung gilt die Ethnographie als der methodische Königsweg (Hirschauer 1991, 1997, 1999, 2001; Knoblauch 2001)

² Vgl. <http://www.ihs.ac.at/steps/gendialog/>

Zwischen September 2006 und Juni 2007 konnten die beiden MedizinanthropologInnen Monika Lengauer und Bernhard Hadolt an fünf verschiedenen Beratungseinrichtungen und in verschiedenen Settings (37) Beratungssitzungen teilnehmend beobachten sowie Interviews mit dem beteiligten medizinischen Personal und KlientInnen führen (Hadolt/ Lengauer 2009). Der Untersuchungsfokus richtete sich a) auf genetische Beratung bei spätmanifestierenden Erbkrankheiten (prädiktive Gendiagnostik) und b) auf genetische Beratung zu Überträgerstatus (inkl. Heterozygotenstatus, generell Erbkrankheiten bei Kinderwunsch mit Hauptfokus auf die etwaige Betroffenheit von möglichen zukünftigen Kindern vor bestehender Schwangerschaft).³

In Japan war die Anwendung eines ethnografischen Forschungsansatzes nicht möglich. Trotz umfangreicher Bemühungen des japanischen Forschungsteams konnten keine Beratungssitzungen beobachtet werden. Der Grund dafür dürfte hauptsächlich in der ausgeprägten Stigmatisierung von Erberkrankungen in Japan zu suchen sein (Lock 1998). Aufgrund des hohen Stigmas sind die beratenden Ärzte sehr auf den Schutz und die Anonymität ihrer PatientInnen bedacht. Personen, die genetische Beratung in Anspruch nehmen, stimmen der Beobachtung seitens externer ForscherInnen in der Regel nicht zu. Außerdem stehen die zuständigen Ethik-Kommissionen in Krankenhäusern sozialwissenschaftlichen Forschungen zu diesem Thema wegen dessen Sensibilität skeptisch gegenüber. Aufgrund des schwierigen Feldzugangs und der vergleichsweise geringen finanziellen (Eigen-)Ressourcen seitens der japanischen PartnerInnen musste das Untersuchungsdesign verändert werden. Für die Datenlage hat dies zur Konsequenz, dass die japanischen Befunde auf dokumentierten Strukturinformationen, einer standardisierten repräsentativen Befragung in Kliniken und vier Experteninterviews mit beratendem medizinischen Personal beruhen, sowie auf einer Gruppendiskussion mit medizinischem Personal der Osaka University Graduate School of Medicine, das in genetische Beratungen involviert ist, aufbauen (vgl. Iwabuchi 2008, Iwabuchi et al 2008). Dennoch sind die vorliegenden Ergebnisse für einen Vergleich der Praxis genetischer Beratung verwendbar, wenn auch mit Einschränkungen.

In Deutschland war aus finanziellen Gründen keine ethnografische Untersuchung der Praxis genetischer Beratung geplant. Hier sollte für den Vergleich in erster Linie auf bereits veröffentlichte Studien zurückgegriffen werden. Es war allerdings möglich, László Kovács für eine Sekundäranalyse von qualitativen Daten (Rollenspielen) prädiktiver genetischer Beratung in Deutschland zu gewinnen, die er im Rahmen seiner Dissertation generiert hat (Kovács 2008). Die vorliegenden Auswertungen gehen in wesentlichen Punkten von den Ergebnissen der österreichischen Ethnografie aus und beziehen sich vergleichend auf diese.

³ Beobachtete Anlässe für die Inanspruchnahme von genetischer Beratung waren u.a. Infertilität, familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Familial Adenomatous Polyposis (FAP), Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC), Muskeldystrophie, Verwandtenehe, Cystische Fibrose (CF), Sorsby Fundusdystrophie, Adrenogenitales-Syndrom (AGS), Duchenne.

Als eine zusätzliche Datenquelle können die insgesamt sechs neo-sokratischen Dialoge (NSD) herangezogen werden, die in allen beteiligten Ländern durchgeführt wurden.⁴ Auch wenn sie nicht als Instrument der sozialwissenschaftlichen Datenerhebung konzipiert worden sind, gewähren die Gespräche Einblick in die Praxis genetischer Beratung, in erster Linie aus der Perspektive humangenetischer Berater, die den Hauptanteil der TeilnehmerInnen stellten (Grießler et al 2008). Die NSDs wurden im Projekt GEN-DIALOG in erster Linie dafür eingesetzt, einen moderierten Reflexionsprozess mit unterschiedlichen Betroffenen Gruppen über ethische Fragen genetischer Beratung zu ermöglichen.

Ausgangspunkt eines NSD ist eine generelle Frage, im vorliegenden Fall die Fragen „Was heißt es bei der genetischen Beratung Selbstbestimmung zu berücksichtigen?“ (NSD 1 (D), NSD 2 (Ö), NSD A und B (J) und „Wie ist gute Verständigung möglich?“ (NSD 3 und 4 (D/Ö)). Zu der Ausgangsfrage suchen die Teilnehmenden geeignete Erfahrungsbeispiele, die im daran anschließenden Diskussionsprozess zunehmender Abstraktion und Generalisierung analysiert werden (vgl. Nelson 1965, Birnbacher/Krohn 2002, Heckmann 1981, Kessels 1997). Konkret bedeutet dies, dass in den Gesprächen Erfahrungsberichte von durchgeführten genetischen Beratungen systematisch anhand der Ausgangsfragestellung diskutiert wurden. In die mehrstündigen Diskussionen flossen immer wieder Erfahrungen der GesprächsteilnehmerInnen aus ihrer eigenen Beratungspraxis ein. Der Gesprächsverlauf weist eine Reihe von Ähnlichkeiten mit sozialwissenschaftlichen, themenzentrierten Gruppendiskussionsverfahren auf (vgl. Littig/Wallace 1998, Littig 1999, Bohnsack 1995, Loos/Schäffer 2001, Morgan 2001). Auch in fokussierten Gruppendiskussionen geht es darum, in einem relativ homogenen Setting von Teilnehmenden, diese zu Stellungnahmen zu bestimmten Themen zu ermuntern.

Gegenüber Einzelinterviews werden Gruppendiskussionen als alltagsnäher, im Sinne eines Gesprächs unter Gleichen, eingeschätzt. Allerdings ist der Gesprächsverlauf in Gruppendiskussionen in der Regel assoziativer, geht es doch darum, eine möglichst große Vielfalt von Meinungen zu eruieren. Eine intensive und systematische Auseinandersetzung zwischen den Teilnehmenden und die wechselseitige Bezugnahme auf einzelne Redebeiträge ist nicht vorgesehen. Auch ist es nicht Ziel von Gruppendiskussionen in dem Gespräch zu einem Konsens zu kommen.

NSD 1 liegt in einem ausführlichen Protokoll vor, NSD 2, 3, und 4 wurden digital aufgezeichnet und vollständig transkribiert. Darüber hinaus wurden Zusammenfassungen hergestellt. Über die japanischen NSD A und NSD B liegen Zusammenfassungen in Deutsch sowie ein Vergleich der beiden in Englisch vor. Darüber hinaus wurden bei allen NSDs Begleitfor-

⁴ Die vier deutschen und österreichischen NSDs wurden von Andreas Frewer und Irene Hirschberg sowie Anna Pichelstorfer und Erich Grießler organisiert. In Japan waren dies Motomu Shimoda und Narifumi Nakaoka. Als autorisierte sokratische Gesprächsleiter moderierten Horst Gronke und Beate Littig die österreichischen und deutschen NSDs, Tsuyoshi Horie die japanischen.

schungen durchgeführt, die Fragebögen am Beginn und Ende der Veranstaltung sowie Telefoninterviews mit den Beteiligten einschlossen (Grießler et al. 2008, Grießler/Pichelstorfer 2008a, b, c; Horie, 2008)).

Markus Hengstschläger erstellte einen naturwissenschaftlich orientierten Bericht über den „state of the art“ humangenetischer Diagnostik (Hengstschläger 2008). Dieser Bericht ist relevant für die Feststellung des genetischen Wissensstands.

3. Vergleichsdimensionen

3.1 Regulierung und Finanzierung der genetischen Beratung

3.1.1 Österreich

Das Gentechnikgesetz (GTG, (BGBl. Nr. 510/1994) wurde im Jahr 1994 beschlossen und trat am 1.1.1995 in Kraft.

Das thematisch sehr heterogene Gesetz regelt die landwirtschaftliche Nutzung der Gentechnik, die Gentechnik in geschlossenen Systemen sowie die genetische Analyse und Gentherapie an Menschen. Lediglich ein Abschnitt des Gesetzes befasst sich mit Genanalyse und Gentherapie an Menschen (IV Abschnitt, §§ 64–79).

Das GTG 1994 definiert Genanalyse als „*molekulargenetische Untersuchung an Chromosomen, Genen und DNS-Abschnitten eines Menschen zur Feststellung von Mutationen*“ (§ 4 Abs. 23 GTG) und regelt die Berechtigung zur Genanalyse an Menschen, erlaubte Zwecke der Analyse, Zustimmungs- sowie Informations- und Aufklärungspflichten. Weiters regelt das Gesetz Fragen des Datenschutzes und beinhaltet ein striktes Verbot für Versicherungen und ArbeitgeberInnen, genetische Daten zu verwenden.

In Hinblick auf die Berechtigung, einen Gentest zu veranlassen, trifft das GTG einige wichtige Unterscheidungen. Dies sind einerseits die Feststellung einer „*Prädisposition für eine Krankheit*“ und des „*Überträgerstatus*“ und andererseits die einer „*manifesten Erkrankung*“ (§ 65 GTG). Im ersten Fall (§ 65 Abs. 1 Z 1 GTG) kann nur ein/e in Humangenetik ausgebildete/r Arzt/Ärztin oder ein für das betreffende Indikationsgebiet zuständiger Facharzt/eine Fachärztin eine Genanalyse veranlassen. Diese Genanalyse dient medizinischen Zwecken, um eine „*Prädisposition für eine Krankheit, insbesondere der Veranlagung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende Erbkrankheit*“ oder einen Überträgerstatus festzustellen.

Im zweiten Fall (§ 65 Abs. 1 Z 2 GTG) kann jeder „*behandelnde oder diagnosestellende Arzt*“ einen Test veranlassen. Dieser dient der „*(a) Diagnose einer manifesten Erkrankung oder*

einer damit im Zusammenhang stehenden allfälligen künftigen Erkrankung oder (b) Vorbereitung einer Therapie und Kontrolle des Therapieverlaufes oder (c) Durchführung von Untersuchungen gemäß § 70 Z 1“.⁵

Laut GTG können daher je nach Indikation AllgemeinmedizinerInnen, FachärztInnen verschiedener Disziplinen und HumangenetikerInnen Gendiagnostik veranlassen.

Die oben getroffenen Unterscheidungen sind auch für die Form der Zustimmung von PatientInnen zur genetischen Diagnostik bedeutsam. Genetische Analyse im ersten Fall ist nur „nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung der zu untersuchenden Person (...), dass sie zuvor durch einen Arzt oder Facharzt im Sinne des Abs. 1 Z 1 über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der Genanalyse aufgeklärt worden ist und der Genanalyse zugestimmt hat“ (§ 65 Abs. 2 GTG). Im zweiten Fall hat der/die Arzt/Ärztin den/die PatientIn lediglich „über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der Genanalyse aufzuklären“ (ebd.). Eine schriftliche Zustimmung ist nicht notwendig.

§ 69 GTG regelt explizit die genetische Beratung. Das GTG legt fest, dass „vor und nach Durchführung einer Genanalyse zur Feststellung einer Veranlagung für eine Erbkrankheit oder zur Feststellung eines Überträgerstatus (...) eine ausführliche Beratung der zu untersuchenden Person, sofern diese Genanalyse im Rahmen einer pränatalen Untersuchung vorgenommen wird, der Schwangeren, in den Fällen des § 65 Abs. 4 auch der zustimmungsberechtigten Person, durch den diese Genanalyse gemäß § 65 Abs. 1 Z 1 veranlassenden Arzt stattzufinden“ hat (§ 69 Abs. 1 GTG). Die Beratung nach der Analyse wird im GTG spezifiziert. Sie muss die „sachbezogene umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse und medizinischen Tatsachen sowie deren soziale und psychische Konsequenzen umfassen und darf im Falle einer pränatalen Genanalyse keinesfalls direktiv erfolgen. Dabei ist auf die Zweckmäßigkeit einer zusätzlichen nichtmedizinischen Beratung durch einen Psychotherapeuten oder Sozialarbeiter hinzuweisen; konkrete Hinweise auf solche Beratungsmöglichkeiten sind in Schriftform anzubieten“ (§69 Abs. 2 GTG).

Nach einer Reihe von Novellen, die die grüne Gentechnologie betrafen, wurde das GTG in Hinblick auf die Genanalyse und Gentherapie an Menschen im Jahr 2005 erstmals novelliert (BGBl. I Nr. 127/2005). In Hinblick auf postnatales genetisches Testen und Beratung umfasste die Reform eine Änderung der Definition von genetischen Tests (diese ist nicht mehr an die Technik der molekulargenetischen Untersuchung, sondern an die Qualität und Aussagekraft der gewonnenen Daten gebunden), die Einführung unterschiedlicher Typen von genetischen Tests und einige Präzisierungen bei der genetischen Beratung.

⁵ Diese Bestimmung betrifft die Einbeziehung von Verwandten, vgl. weiter unten.

In Österreich gibt es zwei Arten, klinische Genetik zu verstehen: „Autonome Genetik“ gründet sich auf eine breite humangenetische Expertise als einem eigenständigen Fach, allerdings ohne selbst therapeutische Maßnahmen zur Verfügung stellen zu können (Facharzt/-ärztin, HumangenetikerIn). „Additive Genetik“ geht von den Behandlungsmöglichkeiten aus und nutzt eine fachspezifisch eingeschränkte humangenetische Zusatzexpertise für ausgewählte Erberkrankungen u.a. für die Identifizierung von „RisikopatientInnen“ (FachärztInnen in Pädiatrie, Gynäkologie etc. mit humangenetischer Zusatzexpertise im jeweiligen Fach). Letzterer Zugang ist ab Mitte der 90er Jahre deshalb möglich geworden, weil die neue Gendiagnostik in einigen Fällen eine klare Identifizierung von „RisikopatientInnen“ für Erberkrankungen möglich gemacht hat, für die es „Behandlungsmöglichkeiten“ gibt (paradigmatisch der Fall bei familiärem Darmkrebs und bei familiärem Brust- und Eierstockkrebs).

Die Herausbildung einer „Additiven Genetik“ wurde in Österreich (im Unterschied zu Deutschland) durch eine vergleichsweise schwache Etablierung der „autonomen Genetik“ gefördert. In der medizinischen Landschaft stand FachärztInnen anderer klinischer Fächer genug institutioneller „Raum“ für die Ausweitung ihrer Angebote in Richtung Erbkrankheiten zur Verfügung (vgl. Hadolt/Lengauer 2009).

Genetische Beratung und genetische Tests können, sofern sie ärztlich angewiesen sind, über die Krankenkassen abgerechnet werden. Nach Aussagen der BeraterInnen entsprechen die verrechenbaren Kosten jedoch in vielen Fällen nicht dem realen Zeitaufwand (da Beratungen in der Regel länger dauern, als sie vergütet werden), sodass die Kosten-Differenz von der Trägerorganisation der Beratungsstelle getragen wird. Wenn eine Gendiagnostik durchgeführt wird, werden zumindest zwei Beratungen durchgeführt – eine Beratung vor der Gendiagnostik (oft „Erstberatung“ genannt) und eine Beratung bei Vorliegen des Testresultats („Befundbesprechung“). Wenn die Familien- oder Individualdiagnose nicht gleich im Zuge der ersten Beratungssitzung gestellt werden kann, erfolgen mehrere Beratungen. Das ist auch bei der Huntington Krankheit der Fall, wo aus ethischen Gründen erst in der zweiten Beratungssitzung eine Blutprobe für die Gendiagnostik abgenommen wird. Die Kosten der Gentests werden laut damit befasster ÄrztInnen meist, aber nicht immer von den zuständigen Krankenkassen übernommen.

3.1.2 Deutschland

In Deutschland ist die Gendiagnostik an Menschen nicht durch ein spezielles Gesetz oder eine verbindliche internationale Regelung geregelt. Diese Abwesenheit eines spezifischen Gesetzes ist jedoch für die gesetzliche Regelung der Medizin in Deutschland typisch, denn in diesem Bereich werden Regelungen entweder durch Gerichtsentscheide oder professionelle Selbstregulierungen geschaffen. Wichtig an diesem Umstand ist für das Thema Gendiagnostik an Menschen, dass diese nicht auf die klinische Praxis allein beschränkt ist, sondern den Betroffenen auch von Labors direkt angeboten werden kann. Obwohl solche Ange-

bote gesundheitsbezogener Tests derzeit eher selten sind (GID 161 2003), ist die Möglichkeit dieser Tests, die ohne medizinische Beratung erfolgen und nicht durch medizinische Selbstbindungen geregelt sind, für AkteurInnen, die eine bundeseinheitliche gesetzliche Regelung befürworten, ein Grund zur Besorgnis und ein wichtiges Argument dafür, ein Gesetz zu fordern, dass Gendiagnostik an Menschen regelt (Feuerlein 2003; Braun et al. 2007).

In bestehenden Gesetzen finden sich allerdings auch einige Einschränkungen der Nutzung von Gendiagnostik, z. B. Rechte und Verbote, die aus dem Deutschen Grundgesetz abgeleitet werden können (vgl. BÄK 2003; Schief 2003, 73). Auch gibt es einige Gesetze, die in gewissen Aspekten auf die Gendiagnostik angewandt werden können, aber keines von ihnen befasst sich direkt mit dem Akt der Gendiagnostik an Menschen und der Beratung.

Für die klinische Praxis der Gendiagnostik sind bestehende Richtlinien und Erklärungen, die von der Gesellschaft für Humangenetik, aber auch von der Bundesärztekammer veröffentlicht wurden am wichtigsten (BÄK 2003). Obwohl die Richtlinien derzeit (noch) nicht bindend sind, würde jede Verletzung oder Vernachlässigung dieser Richtlinien ernste Folgen für ÄrztInnen haben, da das Dokument bei Gerichtsverfahren als Referenz des Standes der Technik der medizinischen Behandlung dient. Im Gegensatz dazu sind die Richtlinien und Erklärungen der Gesellschaft für Humangenetik im medizinischen Kontext nicht allgemein anwendbar. Sie stellen eine Selbstverpflichtung ihrer Mitglieder dar, die nichts desto trotz großen Einfluss auf (ExpertInnen)diskussionen zu diesem Thema haben (BVmedgen/GfH 1996, GfH 2000, GfH 2007).

Obwohl Unterschiede und sogar Widersprüche zwischen den verschiedenen Dokumenten gefunden werden können, stimmen sie doch alle in den wichtigsten Prinzipien überein, d.s. die Forderung, Gendiagnostik und genetische Beratung medizinischen SpezialistInnen vorzubehalten sowie das Modell der nicht direktiven genetischen Beratung, das darauf abzielt, die informierte Entscheidung durch PatientInnen zu fördern.

Genetische Beratung wird in Deutschland von für die genetische Beratung ausgebildeten FachärztInnen durchgeführt. Diese Aussage klingt zunächst banal, aber sie ist im Vergleich zu anderen Ländern und in Betracht der Geschichte der genetischen Beratung in Deutschland keine Selbstverständlichkeit. Die heutige Form der hoch professionalisierten Beratungstätigkeit entstand zum Teil als Folge einer kritischen Öffentlichkeit, die in der genetischen Beratung zunächst die Fortsetzung der Eugenik aus dem Dritten Reich sah. Eine institutionalisierte genetische Beratung musste, um diesem Vorwurf entgegenzuwirken, mit besonderer sozialer, psychischer und ethischer Empfindlichkeit und Sorgfalt ausgeführt werden.

Es wurde früh eine Zusatzausbildung für medizinische Genetik, später der Facharzt/die Fachärztin für Humangenetik eingeführt, die allein eine genetische Beratung gegenüber der Krankenkassen abrechnen konnten. Damit haben sich die Versorgungsstrukturen der genetischen Beratungen seit den 70er Jahren gefestigt: Mit niedergelassenen ÄrztInnen mit ent-

sprechender Ausbildung konnte ein flächendeckendes Beratungsangebot aufgebaut werden. Ein Gespräch mit FachärztInnen über Genetik und Vererbung (vergleichbar dem Konzept der sog. additiven Genetik in Österreich) kommt in der Praxis von Fachärzten immer wieder vor, wird aber nicht bezahlt, nicht geregelt und professionell in keinerlei Struktur anerkannt. Deshalb kann diese Tätigkeit in Deutschland nicht als „genetische Beratung“ bezeichnet werden (vgl. Kovács 2008).

Genetische Beratung wird für alle prädiktiven Diagnostiken in der Richtlinie der Bundesärztekammer zwingend vorgeschrieben, d.h. Ärzte dürfen ohne angemessene Beratung keinen prädiktiven Test durchführen. „Als Voraussetzung für die Zulässigkeit und Durchführung einer prädiktiven genetischen Diagnostik – auch ohne körperlichen Eingriff – ist es ärztliche Pflicht, den Patienten hinreichend aufzuklären und zu beraten. Dies beinhaltet auch die möglichen psychosozialen Folgen eines möglicherweise besorgniserregenden genetischen Befundes“ (BÄK 2003). Eine solche Beratung soll laut Richtlinie mindestens 30 Minuten dauern und vor allem über Anlass, Risiken und Grenzen der Diagnostik sowie über Handlungsmöglichkeiten bei positiven Befunden aufklären. Dies zeigt bereits einen Anspruch auf Ausführlichkeit. In der Praxis dauern solche Erstberatungen meistens über eine Stunde. Das Ziel einer solchen Beratung ist es nicht, die Ratsuchenden auf das Testergebnis vorzubereiten, sondern sie zunächst in die Lage zu versetzen, darüber entscheiden zu können, ob sie einen Befund überhaupt brauchen. Nach Vorliegen des Testergebnisses soll ein zweites Beratungsgespräch stattfinden, in dem nochmals über die Bedeutung des Befundes, über Ursachen und Art der Prognose, psychosoziale Folgen, Möglichkeiten der Prävention oder der Therapie und eventuell über andere Betroffene gesprochen werden soll. Diese Vorschläge der BÄK gelten zum Teil auch, wenn der Befund negativ ist. Bei psychosozial belastenden Tests ist sogar eine dritte Art von Gespräch erforderlich: Das Gespräch mit einem Psychologen/einer Psychologin, der/die den genetischen Berater/die genetische Beraterin vergewissern soll, dass der Ratsuchende den Befund psychisch ertragen kann. Grundsätzlich werden die Kosten für alle indizierten Beratungsgespräche von den Krankenkassen übernommen. Gesetzliche Krankenkassen bezahlen auch mehrere Beratungen, die vor oder nach dem Test mit medizinischer Indikation von FachärztInnen durchgeführt werden. Bei privaten Krankenversicherungen gibt es je nach Vertrag Unterschiede, wobei die Erstberatung in der Regel immer übernommen wird.

An die Beratung ist also kein genetischer Test gebunden. Diese Bindung ist auch in den Finanzierungsstrukturen nicht impliziert, denn die Finanzierung der genetischen Beratung ist unabhängig von der Durchführung von Tests und ist mehr oder weniger an den zeitlichen Aufwand der Beratung angepasst. Genetische Berater werden deshalb nicht implizit gezwungen, aus finanziellen Gründen Tests unbedingt zu empfehlen.

3.1.3 Japan

Gendiagnostik an Menschen und Beratung wird in Japan durch zwei unterschiedliche Formen von Maßnahmen reguliert. Die Forschung am menschlichen Genom wird durch Regierungsrichtlinien reguliert, während im Bereich der klinischen Praxis Richtlinien von Expertengruppen wirksam sind.

Die Richtlinie für Gendiagnostik im klinischen Kontext, die von 10 Berufsverbänden geschaffen wurde, stellt einen Versuch der professionellen Selbstregulation dar. Sie wurde im Jahr 2003 durch ein „Joint Ethical, Legal and Social Implementations Committee of Genetic Medicine Related Societies“ verfasst und hält fest, dass Gendiagnostik niemals außerhalb medizinischer Einrichtungen durchgeführt werden sollte. Sie muss immer genetische Beratung einschließen und die Menschenrechte der getesteten Person, ihrer Familienangehörigen und Verwandten respektieren. Genetische Diskriminierung, Datenschutz und Vertraulichkeit sind weitere Themen, die in dem Papier behandelt werden. Gendiagnostik sollte immer an die informierte Zustimmung der zu Testenden gebunden sein, dieser soll eine verständliche Erklärung des Zwecks, der Methode, der Implikationen, der Genauigkeit und der Alternativen zur Gendiagnostik einschließen.

Genetische Beratung wird in den Richtlinien als wichtiges Thema angesehen und umfassend behandelt. Das Recht der zu Testenden, zu wissen, aber auch nicht zu wissen, muss als gleichwertig respektiert werden. Genetische Beratung sollte durch Kliniker durchgeführt werden, z. B. durch einen klinischen Genetiker, der durch das „Japanese Board of Medical Genetics“ qualifiziert ist, der in genetischer Beratung erfahren ist und angemessene Erfahrung in genetischer Medizin besitzt. Die BeraterInnen können mit PsychiaterInnen, klinischen PsychologInnen, genetic counselors (nurses) – oftmals eine Krankenschwester mit spezifischer Ausbildung in Genetik – und SozialarbeiterInnen zusammen arbeiten.

Die Leitlinien schließen mit der Forderung nach der Einrichtung eines autorisierten Evaluierungs- und Überwachungssystems für Gendiagnostik. Die Regulierung sollte ein System von Regeln einrichten, um ausreichende analytische und klinische Validität und klinische Nützlichkeit sicherzustellen (Guidelines for Genetic Testing 2003; http://jshg.jp/pdf/10academies_e.pdf, 04-02-08).

Genetische Beratungen dürfen in Japan klinische Genetiker und zertifizierte genetische Berater („genetic counsellors“) durchführen (vgl. Iwabuchi et al., 2008, S: 8f.). Klinische Genetiker folgen dem „additiven“ Modell, d.h. es handelt sich um FachärztInnen verschiedener klinischer Fächer, die eine dreijährige Zusatzausbildung in Humangenetik absolvieren. 2005 gab es in Japan 599 von der Japan Society of Human Genetics und der Society for Genetic Counseling zertifizierte klinische GenetikerInnen. Das Zertifikat muss alle 5 Jahre erneuert werden. Genetische BeraterInnen (genetic counselors) werden seit 2003 von denselben beiden japanischen Assoziationen mit Erreichen eines Master Degrees an einer autorisierten

Graduate School zertifiziert. Die neue Profession konnte sich derzeit jedoch noch nicht im größeren Maßstab in der Praxis der genetischen Beratung etablieren. Im Jahr 2005 gab es 5 nach diesen Vorgaben ausgebildete „genetic counselors“.

Die Bezahlung genetischer Beratung und genetischer Tests erfolgt in Japan üblicherweise privat seitens des KlientInnen. Die Preise für Beratungen variieren deutlich zwischen unterschiedlichen Beratungseinrichtungen, je nachdem ob sie privat oder öffentlich finanziert sind (vgl. Iwabuchi et al., 2008, S. 24). Im Durchschnitt lag der Preis für eine Beratungsstunde bei 8200 Yen im Fall eines Fixpreises und bei 6600 Yen bei einem fallbezogenen Abrechnungssystem. Für Mehrfachberatungen ist oftmals ein Preisnachlass für Folgeberatungen möglich. Einzelne Kliniken versuchen die PatientInnen entlasten, indem sie um Zusatzfinanzierung von Versicherungen ansuchen.

3.2 Institutionelle Organisation der genetischen Beratung

3.2.1 Österreich

Entlang „autonomer“ und „additiver“ Genetik bzw. ihrer Haupteigenschaften (die Breite der genetischen Expertise und das Anbieten-Können von Behandlungsmaßnahmen) haben sich drei Beratungssettings herausgebildet:

- 1) Die allgemeine humangenetische Beratungsstelle (breite humangenetische Expertise, kein Behandlungsangebot),
- 2) die Spezialambulanzen für eine bestimmte Erberkrankungen (auf die betreffende Erkrankung spezialisierte humangenetische Expertise, vorhandenes Behandlungsangebot) und
- 3) die humangenetische Beratungsstelle für reproduktive Fragen (breite Expertise, vorhandenes Behandlungsangebot). Dieses dritte Setting entstand, weil für die Frage reproduktiver Entscheidungen eine Vielzahl von Erberkrankungen relevant ist; die Formen medizinischer „Behandlung“ umfassen im wesentlichen Prä- und Pränataldiagnostik, Schwangerschaftsabbruch und neo-natologische Maßnahmen (vgl. Hadolt/Lengauer 2009).

3.2.2 Deutschland

Nach den ersten Modellversuchen der genetischen Beratung an den Universitätskliniken Frankfurt und Marburg in den 1970er Jahren hat sich genetische Beratung zunächst in den Universitätskliniken etabliert. Diese sind heute noch eine wichtige Anlaufstelle für komplexere Beratungen. Seit die Durchführung von genetischen Beratungen aber auch von Fachärz-

tlinnen für Humangenetik und ÄrztInnen mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik auch durchgeführt werden können (und diese ÄrztInnen auch als niedergelassene ÄrztInnen eigene Praxen führen können), hat sich der Schwerpunkt der genetischen Beratungen von den großen Uni-Kliniken in Richtung Privatpraxen verschoben. Heute finden die meisten Beratungen für weniger komplizierte genetische Krankheiten in Privatpraxen statt. Diese führen meistens keine Tests durch, können aber für den Test Blut abnehmen und die Samples in ein entsprechendes Labor schicken. Damit hat der/die Ratsuchende eine volle Versorgung vor Ort. Mittlerweile gibt es deutschlandweit über 200 solcher privaten Beratungspraxen (www.bvdh.de/public.php; 12.12.2008). Eine vergleichbare Beratungspraxis wie die Additive Genetik in Österreich hat sich in Deutschland aufgrund dieser Entwicklung nicht etabliert.

3.2.3 Japan

Genetische Beratungen werden überwiegend an Universitätskliniken oder in Krankenhäusern durchgeführt. Aufgrund ihrer intensiven und breiten humangenetischen Ausbildung beraten ÄrztInnen hier auch über Erberkrankungen, die nicht in ihr eigentliches klinisches Fachgebiet fallen.

3.3 Beratungslogiken

3.3.1 Österreich

Genetische Beratung wird grundsätzlich durch das biomedizinische Paradigma informiert, d.h. Problemwahrnehmung und Lösungsstrategien folgen biomedizinischen Weltansichten, Wissensordnungen und organisationalen Praktiken.⁶

Diese grundsätzliche biomedizinische Ausrichtung wird in Beratungssitzungen als eine von fünf Beratungslogiken manifest (*Aufklären, Beraten, Versorgen, Betreuen* und *Anbieten*). Diese Beratungslogiken organisieren, *was* in der genetischen Beratungssitzung geklärt werden soll und *wie* dies geklärt werden soll. In beiden Dimensionen steht der medizinische Bereich im Zentrum.

Die Frage des *Was?* (*Klärungsreichweite*) nimmt im Wesentlichen drei Ausprägungen an: Die Klärungsreichweite kann *erkrankungsfokussiert*, also beschränkt auf erkrankungsbezo-

⁶ Es kann angenommen werden, dass genetische Beratung anders aussehen würde, wäre sie nach einer nicht vorrangig biomedizinischen Logik organisiert. Eine Änderung der Grundausrichtung genetischer Beratung ist nicht zu erwarten, insbesondere dann nicht, wenn zukünftig mehr und bessere Behandlungsmöglichkeiten zu Verfügung stehen.

gene Aspekte sein (und folgt dem Modus von *Aufklären* bzw. *Versorgen*); sie kann *psycho-sozial ausgedehnt* sein, wo psychosoziale Klärungsaspekte hinzukommen (*Beraten* bzw. *Betreuen*); und sie kann schließlich zusätzlich zum Erkrankungsaspekt ausgedehnt sein auf Fragen, in denen es um nicht-medizinische Entscheidungen über zukünftige Kinder geht (*Beraten* und *Anbieten*). Zur Einbindung der nicht erkrankungs-fokussierten Klärungsaspekte kommt es tendenziell dann, wenn das wahrgenommene Hauptproblem nicht vollends medizinisch gerahmt werden kann bzw. nicht innerhalb des medizinischen Rahmens zu lösen ist.

Die Frage des *Wie?* (*Betroffenheitshandhabung*) nimmt im wesentlichen zwei Ausprägungen an: Die Betroffenheitshandhabung kann *beratungsfokussiert* sein, also beschränkt sein auf den Beratungszusammenhang selbst (*Aufklären*, *Beraten*); sie kann aber auch *behandlungsausgedehnt* sein, also über die Beratungssituation zu Vorsorge- und Behandlungsprogrammen hinausreichen, in denen die Beratung selbst nur Teil eines längeren Vorsorgeprozesses ist (*Versorgen*, *Betreuen*, *Anbieten*). Zur Betroffenheitshandhabung, die über Beratung hinausgeht, kommt es tendenziell dann, wenn die BeraterInnen auch selbst die Durchführung von Behandlungsmaßnahmen anbieten können. Dies ist bei „additiver Genetik“ der Fall; „autonome Genetik“ ist hingegen beratungsfokussiert (vgl. dazu ausführlich Hadolt/Lengauer 2009).

3.3.2 Deutschland

Genetische Beratung versteht sich als Hilfestellung zu einer selbstverantwortlichen Entscheidungsfindung in Bezug auf eine vererbte Krankheit. Um dies zu verwirklichen, nimmt der Berater/die Beraterin im Zuge der Beratung drei verschiedene Rollen ein: Die des Interviewers/der Interviewerin, die des Lehrers/der Lehrerin und die des Managers/der Managerin. Diese Rollen hängen vom Beratungskonzept und nicht von der technischen Entwicklung in der Genetik ab, deshalb werden sie mit der herkömmlichen Qualitätskontrolle der Human-genetik nicht erfasst.

Thematische Inhalte der genetischen Beratung sind primär medizinisch (vor allem Klärung der eventuellen Betroffenheit und Risikoberechnung, Klärung der zu erwartenden Symptomatik und der dahinter liegenden Mechanismen) sowie psychosozial orientiert. Was in einer Beratung angesprochen wird, hängt aber weitgehend von der Fragestellung der Ratsuchenden und von der Art der Erkrankung ab.

Handlungsfelder der genetischen Beratung sind nicht direkt an Behandlungsangebote geknüpft. Sie lassen sich in zwei Gruppen einteilen: a) medizinische und b) nicht medizinische Aspekte des Umgangs mit der genetischen Erkrankung.

a) Handlungen, welche weitere medizinische Maßnahmen vorbereiten: Herstellung von Kontakten mit der kurativen Medizin, Hinweis auf den Zusammenhang zwischen bisherigen medizinischen Untersuchungsergebnissen und einer genetischen Anlage, Hinweis auf die Mög-

lichkeit von medizinischen Therapiemaßnahmen für bestehende oder künftige Symptome, Hinweis auf den Mangel an Therapiemöglichkeiten bei bestimmten körperlichen Einschränkungen, Hinweis auf mögliche Konflikte zwischen anderen Therapieentscheidungen und der genetischen Anlage.

b) Handlungen, die nicht-medizinische Vorgänge vorbereiten: Klärung von individuellen psychischen Folgen eines Befundes, Hinweis auf die Beziehung zu den Angehörigen, die durch den Befund möglicherweise mit-belastet werden, Hinweis auf Selbsthilfegruppen, Reflexion über das zukünftige Ich des/der Ratsuchenden und dessen Werte (vgl. Kovács 2008).

3.3.3 Japan

Ingesamt kann die Haltung des medizinischen Personals als ausgesprochen vorsichtig gegenüber der Durchführung genetischer Tests beschrieben werden. Hierfür sprechen Mehrfachberatungen vor einem Test (in der Regel drei) insbesondere bei neurodegenerativen Erkrankungen und das beharrliche Problematisieren der Entscheidung zum Gentest und das Durchspielen von Lebenssituationen nach einem angenommenen positiven Testbefund in Gedankenspielen. Neben dem hohen Stigmapotential von Erberkrankungen (Herabsetzung der Familienehre und größere Schwierigkeit der Familienmitglieder zu heiraten) ist hierfür auch eine hohe Sensibilität gegenüber Datenschutz aufseiten von Ratsuchenden maßgeblich. Entscheidungen für oder gegen einen Gentest werden weiters oft auch im Familienverband und nicht lediglich von der individuell betroffenen Person getroffen (Iwabuchi 2008).

Die Beratung zielt auf die Herstellung eines tatsächlichen Bereitseins („readiness“) der beratenen Person hinsichtlich der möglichen Konsequenzen des Tests (Iwabuchi 2008). Zur Beratung werden auch PsychologInnen herangezogen. In der Beratung nehmen neben medizinischen Themen auch Fragen der Qualität der sozialen Beziehungen (PartnerIn, Familie, weiteres soziales Umfeld) eine zentrale Stellung ein. Genetische BeraterInnen sind insbesondere bemüht, einen Gentest nur dann durchzuführen, wenn sichergestellt ist, dass die betreffende Person durch einen Partner/eine Partnerin, Verwandte oder Freunde intensiv betreut werden kann. Weiters werden versicherungsrechtliche oder arbeitsrechtliche Aspekte und insbesondere das Recht auf Nicht-Wissen thematisiert.

4. Resümee und Ausblick

Was lässt sich nun bei einer vergleichenden Betrachtung der drei Länder mit Blick auf die Einflussfaktoren auf genetische Beratung zusammenfassend festhalten?

Hinsichtlich der Regulierung der Gendiagnostik lassen sich in Österreich, Deutschland und Japan Gemeinsamkeiten, aber auch Unterschiede feststellen (vgl. Abbildung 2). In allen drei Ländern liegt die prinzipielle Kompetenz für eine gesetzliche Regulierung der Gendiagnostik beim Zentralstaat. In allen drei Ländern spielt die Exekutive in Form der staatlichen Verwaltung eine starke Rolle im Prozess der relevanten Gesetzesentwicklung. Gendiagnostik betrifft in allen drei Ländern mehr als ein Ministerium und stellt damit ein innerstaatliches Koordinierungsproblem dar. Im Gegensatz zur starken Rolle der Beamtenschaft in den jeweilig verantwortlichen Ministerien war die Rolle des Parlaments in den drei Ländern bei der Entwicklung von gesetzlichen Regelungen der Gendiagnostik von unterschiedlicher Bedeutung. Während es in Japan keine Rolle gespielt hat, war die Rolle des Parlaments in Österreich ein wenig stärker (vgl. Grießler 2008a,b) und besonders stark in Deutschland. In allen drei Nationen spielt das System der professionellen Selbstregulation von ÄrztInnen eine wichtige Rolle bei der Regelung des Gesundheitssektors. Im Gegensatz zu Österreich, das bis dato als einziges Land über eine gesetzliche Regelung der Gendiagnostik verfügt, ist die professionelle Selbstbindung in Deutschland und Japan derzeit die einzige Regelung der klinischen Praxis der Gendiagnostik. Gemeinsamkeiten lassen sich bei den drei Ländern auch hinsichtlich einer mächtigen Akteursgruppe feststellen. Es sind dies professionelle Organisationen, die in allen drei Ländern eine wichtige Rolle im Politikprozess spielen, entweder weil sie sich ihre Regeln selbst geben oder weil ihre Expertise die Basis für staatliche Regelungen bildet. Allerdings war in Österreich und Japan die Rolle der medizinischen ExpertInnen unangefochtener als in Deutschland, wo in die Diskussionen und den Entscheidungsprozess um eine geplante gesetzliche Regelung auch ExpertInnen anderer Bereiche eingebunden waren. Eine weitere Gemeinsamkeit Japans, Österreichs und Deutschlands besteht darin, dass Diskussionen um Humangenetik und damit verbundene Probleme bis heute weitgehend in einem Art „halböffentlichen“ Bereich von ExpertInnen verbleibt. Ausnahmen bilden hier die Debatten um Pränatal- und Präimplantationsdiagnostik. Hinsichtlich des Inhalts der Regulierungen bestehen Gemeinsamkeiten bei der Betonung der Pflicht der BeraterInnen, nicht-direktive genetische Beratung anzubieten und bei Regelungen, wer unter welchen Umständen Gendiagnostik anbieten darf.

Abbildung 2: Regulierung und Finanzierung im Überblick

	Österreich	Deutschland	Japan
Rechtliche Bestimmungen	Gesetzliche Regelung im Gentechnikgesetz (1994, Novelle 2005) Gentechnikbuch: Richtlinie für die genetische Beratung (2002)	Leitlinien des Berufsverbands der genetischen Berater und der Bundesärztekammer (Gesetzliche Regelung in Vorbereitung)	Leitlinien der Fachgesellschaften in der Ärztekammer
Wer darf genetische Beratung durchführen?	FachärztInnen mit Zusatzausbildung in Humangenetik (additiv) FachärztInnen in Humangenetik (autonom)	FachärztInnen in Humangenetik	FachärztInnen mit zusätzlicher Ausbildung (clinic geneticists) zertifizierte „Genetic Nurses“
Finanzierung der Beratung und Tests	Krankenkassen	Krankenkassen	Der/die KlientIn mit variablen Sätzen

Bei genetischer Beratung für präsymptomatische Gendiagnostik geht es in zentraler Weise um die zielgerichteten Anstrengungen, die BeraterInnen und die Beratenen unternehmen, Betroffenheit durch eine Erberkrankung zu klären. Betroffenheit stellt sich über die mehr oder minder große Dringlichkeit her, zu beantworten, ob jemand eine genetische Veranlagung für eine Erberkrankung hat, welche Konsequenzen dies für die beratene Person und deren Angehörige hat, und welche Prognose und Behandlungsmöglichkeiten es gibt (Betroffenheitsklärung und Betroffenheitshandhabung). Diese grundlegenden Orientierungen sind in der genetischen Beratung in Österreich, Deutschland und Japan vorhanden. Hinsichtlich der Praxis in den verschiedenen Ländern lassen sich allerdings doch unterschiedliche Tendenzen ausmachen. Selbstverständlich spielt das berufliche Ethos der Ärzteschaft eine wichtige Rolle in der Art der Beratung, denn trotz der Einhaltung des „Prinzips der Nicht-Direktivität“ neigen Ärzte dazu, neutralere Stellung einzunehmen, wenn sie wissen, dass es für die in Frage stehende genetische Krankheit keine oder nur bedingt Behandlungsmöglichkeiten gibt. Das Wissen oder das Nicht-Wissen um eine solche Vorhersage verändert kaum die Handlungsstrategie (z.B. Myotonische Dystrophie oder

strategie (z.B. Myotonische Dystrophie oder Huntington Krankheit). Es kann mehr das Sich-Selbst-Erleben und die Lebensplanung verändern. Für Entscheidungen von dritten Personen finden sich ÄrztInnen in diesem Bereich nicht kompetent. Anders ist es bei Gentests, die eine effektive aber einigermaßen belastende Prophylaxe ermöglichen, wie Familial Adenomatous Polyposis (FAP) oder Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC). Vorsorgeuntersuchungen sollten bei Gen-Trägern eher durchgeführt werden, denn dadurch können lebensverlängernde oder lebensrettende Präventiv- oder Früherkennungsmaßnahmen gesetzt werden. Empfehlungen von Tests für solche Krankheiten werden direkter ausgesprochen bzw. wird die Option, eine Testung *nicht* durchzuführen, nicht explizit thematisiert, da der medizinische Nutzen solcher Tests als hoch erachtet wird. Zum prophylaktischen Handeln wird der Arzt auch durch sein berufliches Ethos verpflichtet, weshalb er in solchen Fällen das Prinzip der Nicht-Direktivität weniger konsequent befolgt (Kovács 2008, Hadolt/Lengauer 2009). In Japan scheint - wegen der hohen gesellschaftlichen Stigmatisierung von Erberkrankungen und Behinderung und der bei PatientInnen hohen Sensitivität hinsichtlich des Datenschutzes - prinzipiell ein tendenziell vorsichtiger Umgang mit der Anwendung genetischer Tests vorherrschend zu sein („constructing readiness“). Hintergrund dafür sind vermutlich stärker sozio-kulturelle Faktoren als technologische Grenzen oder Möglichkeiten.

Es kann erwartet werden, dass in Österreich sowohl „autonome“ als auch „additive“ Genetik zukünftig an Bedeutung gewinnen werden: „Autonome“ Genetik deshalb, weil der Umgang insbesondere mit der Komplexität multi-faktorieller Krankheiten, bei denen eine genetische Komponente feststellbar wird, eine immer größere genetische Expertise erforderlich macht; „additive“ Genetik deshalb, weil zu erwarten ist, dass es - zumindest hinsichtlich mendelnder Erbkrankheiten – immer mehr Erkrankungen gibt, für die sowohl eine Diagnose einer genetischen Disposition als auch effektive Behandlungsmethoden zur Verfügung stehen. Ob sich in Japan („additives Modell“) und Deutschland („autonomes Modell“) eine ähnliche Entwicklung abzeichnen wird, ist nicht absehbar. In diesen beiden Ländern gibt es bislang klare Dominanzen jeweils eines Modells.

Der professionsinterne Streit über die Themen- und damit Behandlungshoheit wird in Österreich über die Frage der breiten genetischen Expertise und des hohen Professionalisierungsniveaus einschlägiger Beratungsmodelle einerseits und die Frage des klinischen längerfristigen Therapiebezugs und der patientennahen Betreuung andererseits ausgetragen. Eigentlich geht es jedoch um die Eignerschaft über die neuen Möglichkeiten klinischer Genetik.

Mit der Veränderung der Behandlungsmöglichkeiten von einzelnen Krankheiten werden sich die Kriterien der Beratung auch ändern. Parallel dazu sollten sich in Zukunft auch die Schwerpunkte der Ausbildung der Fachärzte für Humangenetik mehr an der erwarteten Beratungsqualität orientieren und weniger an der Qualitätssicherung der biotechnischen Dienste im Hintergrund.

5. Anhang

5.1 Literatur

BÄK (2003). Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik. 14.2.2003. In: Deutsches Ärzteblatt 100(19), 9. Mai 2003, A 1297-A 1305;
<http://www.baek.de/downloads/PraedDiagnostik.pdf> [22.08.07]

Birnbacher, D./Krohn, D. (Hg.) (2002): Das sokratische Gespräch. Stuttgart

Bogner, Alexander/Leuthold, Margit: "Was ich dazu noch sagen wollte..." Die Moderation von Experten-Fokusgruppen, in: Bogner, Alexander/ Beate Littig/ Wolfgang Menz (Hg.): Das Experteninterview. Theorie, Methode, Anwendung, Leske und Budrich, Opladen, 2002, S. 155-172

Bohnsack, Ralf (1995): Gruppendiskussion, in: Flick, Uwe et al. (Hg.): Handbuch Qualitative Sozialforschung, S. 369-384

Braun, Kathrin/Grießler, Erich/Schultz, Susanne (2007). A Non-Antagonistic Setting, „Authentic Publics“ and Moments of Unease. Final Report Work Package 3 – The Governance of Genetic Testing, Paganini Project; <http://www.univie.ac.at/LSG/paganini/output.htm>

BVmedgen, GfH (1996). Leitlinien zur Erbringung humangenetischer Leistungen: 1. Leitlinien zur Genetischen Beratung. medgen 8, Heft 3, Sonderbeilage 1–2;
<http://www.medgenetik.de/sonderdruck/1996-3-1.PDF>

Feuerlein, Monika (2003): Wem gehören Gentestproben? In: Gen-ethischer Informationsdienst (GID) Nr. 161, Dez.2003/Jan. 2004. Schwerpunkt Gentests. Medizinische Tatsache oder Statistisches Kalkül? 15/16

Flick, Uwe/E. v. Kardorff/H. Keupp/L. v. Rosenstiel/S. Wolff (Hrsg.): Handbuch Qualitative Sozialforschung. Grundlagen, Konzepte, Methoden und Anwendungen. Weinheim: Beltz (2. Aufl.), 1995

GfH (2000) Stellungnahme zur postnatalen prädiktiven genetischen Diagnostik. medgen 12; 376-377. In: Verlag medizinischegenetik Sonderdruck 7. Auflage Okt. 2001, 11 -
<http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2000-376a.PDF>

GfH (2007) Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.;
http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2007_gfh_positionspapier.pdf

GID 161 (2003). Eindrücke aus der Praxis. Interview: Gentest 24. In: Gen-ethischer Informationsdienst (GID) Nr. 161, Dez.2003/Jan. 2004. Schwerpunkt Gentests. Medizinische Tatsache oder Statistisches Kalkül? 13/14

Grießler, Erich (2008a): Wie werden Gesetze im Bereich der „roten“ Biotechnologie gemacht? Das Beispiel des Gentechnikgesetzes 1994. *Soziale Technik* 2 /2008, S. 3-6

Grießler, Erich (2008b) Die Entwicklung des österreichischen Gentechnikgesetzes. Policy-Analyse im Hinblick auf die Genanalyse an Menschen und genetische Beratung. Institut für Höhere Studien, Wien.

Grießler, Erich/ Littig, Beate/ Pichelstorfer, Anna (2008): „Selbstbestimmung“ in der genetischen Beratung: Argumentationsstruktur und Ergebnisse einer Serie neosokratischer Dialoge in Österreich und Deutschland. In: Hirschberg, I./Frewer, A./ Grießler, E./Littig, B. (Hrsg): *Ethische Fragen genetischer Beratung. Klinische Erfahrung, Forschungsstudien und Perspektiven* (im Druck)

Grießler, Erich; Pichelstorfer Anna, Horie, Tsuyoshi (2008): Neo-sokratische Dialoge zu ethischen Fragen genetischer Beratung in Österreich, Deutschland und Japan. Institut für Höhere Studien, Wien. <http://www.ihs.ac.at/steps/gendialog/ergebnis.html>

Hadolt, B. / M. Lengauer (2009): *Genetische Beratung in der Praxis: Herausforderungen bei präsymptomatischer Gendiagnostik am Beispiel Österreichs*. Frankfurt am Main, Campus.

Heckmann, Gustav (1981): *Das sokratische Gespräch. Erfahrungen in philosophischen Hochschulseminaren*. Hannover. Neuauflage mit einem Vorwort von Dieter Krohn 1993. Frankfurt a.M.

Hengstschläger, Markus (2008): *Human Genetic Diagnosis. State of the Art*, Unveröffentlichtes Manuskript, Wien: Medizinische Universität; Abteilung medizinische Genetik im September 2008

Hirschauer, Stefan (1991): *The Manufacture of Bodies in Surgery. Social Studies of Science* 21/1991, S. 279-319

Hirschauer, Stefan (1997): *Die Befremdung der eigenen Kultur. Ein Programm*. In: Hirschauer, S./Amann, K. (Hg.) *Die Befremdung der eigenen Kultur*. Frankfurt: Suhrkamp, S. 7-52

Hirschauer, Stefan Hirschauer (1999): *Die Praxis der Fremdheit und die Minimierung von Anwesenheit. Eine Fahrstuhlfahrt*. In: *Soziale Welt* 50/1999, S. 221 - 246

Hirschauer, Stefan (2001): Ethnographisches Schreiben und die Schweigsamkeit des Sozialen. Zu einer Methodologie der Beschreibung. In: Zeitschrift für Soziologie 30/2001, S. 429-451

Horie, Tsuyoshi (2008): Practice of Neo-Socratic Dialogue in Japan on the theme of "self-determination" in genetic counseling. Hiroshima. In: Grießler, Erich, Pichelstorfer Anna, Horie, Tsuyoshi (2008): Neo-sokratische Dialoge zu ethischen Fragen genetischer Beratung in Österreich, Deutschland und Japan. Institut für Höhere Studien, Wien. <http://www.ihs.ac.at/steps/gendialog/ergebnis.html>

Hörning, Karl H. (2001): Experten des Alltags – Die Wiederentdeckung des praktischen Wissens. Göttingen

Iwabuchi, Akiko (2008) Constructing Readiness: Process of Genetic Counseling, Otemon Gakuin University, Osaka. <http://www.ihs.ac.at/steps/gendialog/ergebnis.html>

Iwabuchi, Akiko/Kudoh, Tadashi/Shimoda, Motomu/Nakaoka, Narifumi/Nishimura, Yumi (2008): Current Situation and Issues of Genetic Medicine. From the Questionnaire Survey on Genetic Medicine and its Sociocultural Aspects. Osaka University. <http://www.ihs.ac.at/steps/gendialog/ergebnis.html>

Kessels, Jos (1997): Socrates op de markt. Filosofie in bedrijf. Meppel, Amsterdam (Deutsch: 2001: Die Macht der Argumente. Weinheim)

Knoblauch, Hubert (2001): Fokussierte Ethnographie. In: Sozialer Sinn, 1/2001, S. 123-141

Kóvacs, László (2008): Prädiktive genetische Beratung in Deutschland – eine empirische Studie, Institut für Höhere Studien (Hg), Reihe Soziologie, Nr. 86, Wien. <http://www.ihs.ac.at/steps/gendialog/ergebnis.html>

Krohn, D./Horster, D./Heinen-Tenrich, J. (Hrsg.) (1989): Das sokratische Gespräch. Ein Symposium. Hamburg.

Littig, Beate (1999): „Die Analyse von (Fall-)Beispielen. Gemeinsamkeiten und Unterschiede zwischen sokratischer Methode und interpretativ-hermeneutischen Verfahren der qualitativen Sozialforschung“, in: Schriftenreihe der Philosophisch-Politischen Akademie hg. v. D. Krohn/B. Neißer/N. Walter, Band VI, S. 159-173

Littig, Beate/Claire Wallace (1998): „Möglichkeiten und Grenzen von Fokus-Gruppendiskussionen für die sozialwissenschaftliche Forschung“, in: Österreichische Zeitschrift für Soziologie, 23. Jg, Heft 3/1998, S. 88-102

Lock, M. (1998). Perfecting Society: Reproductive Technologies, Genetic Testing, and the Planned Family in Japan. In: M. Lock & P. A. Kaufert, *Pragmatic Women and Body Politics*. Cambridge, Cambridge University Press, S. 206-239

Loos, Peter/Burkhard Schäffer (2001): *Das Gruppendiskussionsverfahren. Theoretische Grundlagen und empirische Anwendung*, Opladen: Leske und Budrich

Mayer, S. (2007): *Complex Matters. The Regulation of Predictive Genetic Testing and Genetic Counselling in Germany*. Forschungsbericht am Institut für Höhere Studien, Wien.

Mayer, Stephanie/ Biegelbauer, Peter/ Grießler, Erich/ Iwae, Sosuke (2009): "Regulating Genetic Testing. A three countries' comparison of Austria, Germany and Japan". In: Wieser, Bernhard; Berger, Wilhelm (Hrsg.): 'Assessing Life: on the organisation of genetic testing', *Science and Technology Studies Vol. 59*, München/Wien: Profil (forthcoming)

Morgan. David, L.(2001): Focus Group Interviewing in: Gubrium, J.F. /Holstein, J.A. (ed.) *Handbook of Interview Research. Context&Method*, Sage Publ., S.141-159

Nelson, Leonard (1965/1970): The Socratic Method, in: ders.: *Socratic Method and Critical Philosophy. Selected Essays by Leonard Nelson*, New York, S. 1-40. (Original: Nelson, L. (1922): *Die sokratische Methode*, in: ders. (1970): *Gesammelte Schriften*. Vol. 1, Hamburg, S. 269-316.)

Reckwitz, Andreas (2003): *Grundelemente einer Theorie sozialer Praktiken: Eine sozialtheoretische Perspektive*. *Zeitschrift für Soziologie* 32, 4, 282-301

Schatzki, Theodore (1996): *Social Practices. A Wittgensteinian approach to human activity and the social*, Cambridge

Schatzki, Theodore (1997): *Practices and Actions. A Wittgensteinian Critique of Bourdieu and Giddens*. In: *Philosophy of Social Sciences*, Vol 27/3, S. 283-308

Schatzki, Theodore (2001): *Practice mind-ed orders*. In: Schatzki, T./K, Knorr-Cetina, E.v. Savigny: *The Practice Turn in Contemporary Theory*, London: Routledge, S. 42-55

Schief, Christiane (2003): *Die Zulässigkeit postnataler prädiktiver Gentests. Die Biomedizin-Konvention des Europarats und die deutsche Rechtslage*. (*Recht & Medizin* 63). Peter Lang Verlag, Frankfurt u.a.

5.2 Die Projektteams

5.2.1 Österreich

Dr. Biegelbauer, Peter, Senior Researcher, Politikwissenschaftler, IHS

Dr. Grießler, Erich, Senior Researcher, Soziologe, IHS

Dr. Hadolt, Bernhard, Senior Researcher, Medizinanthropologe, IHS

Dr. Lengauer, Monika, Senior Researcher, Medizinanthropologin, IHS

Univ.-Doz. Dr. Littig, Beate, Head of the Department Sociology, Soziologin, autorisierte sokratische Leiterin, IHS

Anna Pichelstorfer, Bakk., Stipendiatin, IHS

5.2.2 Deutschland

Prof. Dr. Frewer, Andreas, Medizinethiker, Universität Nürnberg-Erlangen

Dr. Ing. Gronke, Horst, Philosoph und autorisierter sokratischer Leiter, FU Berlin und Pro Argumentis, Berlin

Dr. med. Hirschberg, Irene, Medizinerin, Medizin-Universität Hannover

Dr. Kovács, László, Philosoph, Universität Tübingen

5.2.3 Japan

Mag. Iwabuchi, Akiko, Sociologist, Otemon Gakuin University, Faculty of Sociology

Mag. Kudoh, Tadashi, Sociologist, Osaka University, Graduate School of Human Sciences

Prof. Dr. Shimoda, Motomu, Philosopher, Osaka University, Graduate School of Medicine

Dr. Horie, Tsuyoshi, Philosopher and Socratic Facilitator, Hiroshima University

Prof. Nakaoka, Narifumi, Philosopher, Osaka University, Graduate School of Letters

Dr. Nishimura, Yumi, Philosopher, Osaka University, Center for the Study of Communication-Design

Authors: Beate Littig, Peter Biegelbauer, Erich Grießler, Bernhard Hadolt, László Kovács, Monika Lengauer, Stefanie Mayer.

Co-Authors: Tsuyoshi Horie, Sosuke Iwae, Akiko Iwabuchi, Tadashi Kudoh, Narifumi Nakao-ka, Yumi Nishimura, Motomu Shimoda.

Prädiktive genetische Beratung in Österreich, Deutschland und Japan. Ergebnisse, Möglichkeiten und Grenzen eines multimethodischen Vergleichs

Reihe Soziologie / Sociological Series 89

Editor: Beate Littig

Associate Editor: Susanne Haslinger

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>
