

Ein Blick in die Zukunft: Voraussagende genetische Diagnostik

Susanna Jonas[†]

Die voraussagende (prädiktive) humangenetische Diagnostik stellt einen aktuellen und brisanten Ausgangspunkt für eine Technikfolgenabschätzung im Gesundheitsbereich dar. Fortschritte in der gentechnologischen Forschung ermöglichen es, genetische Dispositionen schon vor Auftreten einer Erkrankung zu identifizieren. Als schwerwiegend erweist sich speziell im Bereich von vererbbaaren Krebserkrankungen die immer größer werdende Kluft zwischen möglicher genetischer Diagnostik und den begrenzten Vorhersage-, Vorbeugungs-, Früherkennungs- und Behandlungsmöglichkeiten. Wichtige gesellschaftliche Fragestellungen akzentuieren sich an dieser Thematik. Eine vorausschauende Planung unter Einbeziehung der Bevölkerung mit Setzung klarer Rahmenbedingung und dem Bezug zur klinischen und ökonomischen Wirklichkeit erscheint wesentlich.

I Einführung: Vererbbarer Brust- und Dickdarmkrebs

Genetische Diagnostik ist bereits Bestandteil der regulären medizinischen Versorgung. Durch die neuen Erkenntnisse und Verfahren der Molekularbiologie und -genetik hat sie jedoch eine weitere Dimension erfahren: Genetische Informationen über Krankheitsanlagen können schon zu einem Zeitpunkt gewonnen werden, der lange vor der möglichen Manifestation der jeweiligen Erkrankung liegt (Burke 2003; WHO 2002). An Hand der Beispiele Brust- und Dickdarmkrebs soll hier die prädiktive genetische Diagnostik und ihre möglichen gesellschaftlichen Auswirkungen diskutiert werden.

Brust- und Dickdarmkrebs zählen zu den häufigsten Krebsarten weltweit. Die meisten Erkrankungen basieren auf einer zufälligen Häufung von Risikofaktoren und entstehen auf einer nicht-familiären Basis. 5-10 % der Mamma- und Kolo-

[†] Verstorben am 23.6.2005.

rektalkarzinome sind jedoch familiär bedingt: Ein vererbtes, modifiziertes Gen ist hauptverantwortlich für ein deutlich erhöhtes Krebsrisiko. Anhaltspunkte in diesen Familien sind eine hohe Tumorfrequenz, ein frühes Erkrankungsalter, multiple Manifestationen sowie assoziierte Tumore. Die Familienanamnese nimmt aus all diesen Gründen eine Schlüsselposition ein. Sie führt zu einer ersten Risikoeinschätzung, ermöglicht eine orientierende genetische Beratung und indiziert jeweils Folgeuntersuchungen (ASCO 1998).

In Österreich erkranken jährlich etwa 5.000 Frauen neu an Brustkrebs. Davon sind – wie bereits erwähnt – maximal ein Zehntel familiär bedingt: Schätzungen zu Folge erkranken in Österreich 250-400 Frauen jährlich neu an hereditärem Brustkrebs. Das Lebenszeitrisiko von MutationsträgerInnen an einem vererbaren Mammakarzinom zu erkranken, beträgt etwa 80 %. Im Gegensatz dazu beträgt das Lebenszeitrisiko bei einem durch spontane Mutation bedingten Mammakarzinom 7 % (Vutuc 2002; Wagner et al. 2000/2001).

Ebenso erkranken in Österreich jährlich etwa 5.000 Personen neu an Dickdarmkrebs. Etwa 10 % der kolorektalen Karzinome werden auf hereditäre Faktoren zurückgeführt. Das hereditäre nicht-polypöse kolorektale Karzinom (HNPCC) ist für bis zu 5 % aller kolorektalen Karzinome verantwortlich, familiäre adenomatöse Polyposis (FAP) für etwa 1 %. Es gibt noch weitere seltene kolorektale Krebs-syndrome. Das lebenslange Risiko in der Allgemeinbevölkerung an einem kolorektalen Karzinom zu erkranken, beträgt für Männer 3,6 % und für Frauen 3 % (Vutuc 1999). Personen mit einer vererbten Disposition für kolorektalen Krebs haben ein deutlich höheres Risiko: Nach Hicks et al. (1996) liegt das Lebenszeitrisiko, an kolorektalem Krebs zu versterben, in der Allgemeinbevölkerung bei etwa 2 %, bei Mitgliedern aus Risikofamilien je nach Familienanamnese und Krebs-syndrom hingegen bei 6–17 %.

Bei der (prädiktiven) genetischen Diagnostik können Mutationen in den Brustkrebsgenen (BRCA 1 und 2) bei hereditärem Mammakarzinom, in den Reparaturgenen bei HNPCC sowie im APC-Gen bei FAP festgestellt werden (ASCO 1998). Diese Mutationen können auch aus dem Blut bestimmt werden, da jede einzelne Körperzelle diesen Defekt trägt. Es ist nun möglich, in bereits erkrankten, aber auch noch gesunden Individuen eventuelle Veränderungen dieser „Indikatorgene“ aufzuspüren. Unter den angeführten Labormethoden stellt die Sequenzanalyse den Goldstandard dar (Jonas et al. 2002):

- *Molekulargenetische Methoden:* DNA-Veränderungen werden direkt detektiert, dazu zählen: Sequenzanalyse, DHPLC (Denaturing High Performance Liquid Chromatography), MSI (Mikrosateliteninstabilität).

- *Biochemische Methoden:* Nicht die DNA wird auf Mutationen untersucht, sondern die Diagnose findet auf Proteinebene statt und lässt indirekt Rückschlüsse auf Mutationen zu: PTT (Protein Truncation Test), histochemische Untersuchungen.
- *Serologische Untersuchungen:* Im Blut werden verschiedene Tumormarker bestimmt.

Die Identifizierung des verantwortlichen Gendefekts bei einem erkrankten Familienmitglied ist für die Diagnostik und die Interpretation der Ergebnisse wesentlich. Bei positivem Testbefund bestehen auf Grund der Geno-/Phenotyp-Korrelationen Unsicherheitsfaktoren, ob die Erkrankung wirklich auftreten wird, zu welchem Zeitpunkt und in welchem Ausprägungsgrad. Die Folgerungen der Testresultate sind somit wahrscheinlichkeitstheoretisch und führen zu einer individuellen Risikoabschätzung. Das Testergebnis und die Interpretation betreffen nicht nur die jeweilig getestete Person, sondern auch deren Familie und nachfolgende Generationen (Bartram et al. 2000; Noorani/McGahan 1999).

Die den „gesunden Kranken“ (MutationsträgerInnen ohne klinische Symptome) angebotenen „Vorsorgeprogramme“ entsprechen Früherkennungsuntersuchungen in kurzen Zeitabständen. Diese Früherkennungsuntersuchungen und eventuell nachfolgende therapeutische Interventionen (Kolektomie bzw. Mast- und Ovarrektomie) erweisen sich nach Kriterien der Evidenz-basierten Medizin (EBM) für die vererbaren Kolorektalkarzinome effektiver als für das hereditäre Mammakarzinom. Zu den primär vorbeugenden Maßnahmen zählen bei vererbarem Brustkrebs die prophylaktische Mastektomie und bei FAP die prophylaktische Kolektomie. Evidenzbasierte Aussagen zu prophylaktischen und therapeutischen Maßnahmen sowie zur (prädiktiven) genetischen Diagnostik hereditärer Krebs-syndrome stellen generell auf Grund der raschen und neuen Informationsgewinne durch die Forschung eine Herausforderung dar und fehlen auf hohem Evidenz-niveau häufig (Jonas et al. 2002; Hicks et al. 1996; Wissensnetzwerk-evidence.de 1999).

Als problematisch erweist sich insgesamt die immer größer werdende Kluft zwischen labortechnisch möglicher (prädiktiver) genetischer Diagnostik und den begrenzten Vorhersage-, Präventions-, Früherkennungs- und Therapieoptionen. Deshalb gilt: „Mind the gap!“

2 Organisatorische und gesetzliche Rahmenbedingungen

Die Gestaltung organisatorischer, struktureller und gesetzlicher Rahmenbedingungen bildet die Voraussetzung für einen sozialverträglichen und verantwortungsvollen Umgang mit prädiktiver genetischer Testung. Dies wird in Hinblick auf Überlegungen zu einem möglichen nicht selektiven prädiktiven „genetischen“ Screening umso wichtiger. Am zukünftigen Umgang mit der humangenetischen Diagnostik wird sich zeigen, ob die Resultate der Genanalysen zum gesellschaftlichen Nutzen verwendet oder für partikuläre Interessen missbraucht werden. Der Zulassungs- und Refundierungsmodus für Gendiagnostika und -diagnose und die rechtlichen Anforderungen an Qualitätsstandards für Beratung und Diagnostik werden einen entscheidenden Einfluss auf die Art der Nutzung und auf die Entwicklung der gesellschaftlichen Akzeptanz und Verbreitung haben (Küng 1995).

Die Durchführung der genetischen Diagnostik und Beratung unterscheidet sich grundlegend von anderen klinischen Testsituationen. Sie ist komplex und betrifft die Risikoabschätzung, die Interpretation der Befunde und die spezielle Beratung der PatientInnen. Der erste Schritt ist die Identifizierung von Personen, die von einem genetischen Test profitieren können. Die genetische Beratung ist in allen Fällen eine wesentliche und unverzichtbare Komponente des Testprozesses. Nach der österreichischen Gesetzeslage ist sie *vor* und *nach* dem prädiktiven Test zwingend vorgesehen (Jonas et al. 2002).

Die Organisation des genetischen Tests und die Beratung für das Mamma- und kolorektale Karzinom hat sich in Österreich unterschiedlich entwickelt: Die genetische Diagnostik wird beim Mammakarzinom zentral vorwiegend an der Universitätsklinik für Frauenheilkunde in Wien und die Beratung dezentral in regionalen Beratungsstellen durchgeführt. Für die vererbbaaren kolorektalen Karzinomsyndrome erfolgt sowohl der genetische Test als auch die Beratung zentral an der Universitätsklinik für Chirurgie in Wien. In den Nachbarländern Deutschland und Schweiz sowie in Holland ist ebenso wie in Österreich, ein gemeinsamer Trend in Richtung (i) genetische Beratung im interdisziplinären Team an speziellen Zentren, (ii) definierte Zugangskriterien für einen prädiktive genetischen Test sowie (iii) Diagnostik in spezialisierten Labors zu verzeichnen (Jonas et al. 2002).

In Österreich sind die gesetzlichen Rahmenbedingungen für den Prozess des (prädiktiven) genetischen Tests inklusive der notwendigen genetischen Beratung im Gentechnik-Gesetz festgelegt. Besonderer Wert wird auf eine objektive, nicht beeinflussende genetische Beratung *vor* und *nach* einer prädiktiven genetischen

Testung gelegt. Auch im Hinblick auf die sozioökonomische Tragweite und den Schutz der Konsumenten besteht die Notwendigkeit, die Zulassung und Kostenübernahme vorhersagender genetischer Tests zu regeln.

Um für die Durchführung prädiktiver Tests und genetischer Beratung autorisiert zu werden, bedarf es in Österreich der Erfüllung bestimmter gesetzlich festgelegter Anforderungen (Dialog-Gentechnik/Arbeitskreis Health Technology Assessment 2004). Für die Zulassung müssen in Österreich AntragstellerInnen neben der Qualifikation der verantwortlichen LaborleiterInnen und der Einhaltung der datenschutzrechtlichen Bestimmungen auch die interne und externe Qualitätskontrolle darlegen. Dies betrifft auch Angaben zu den verwendeten Methoden und stellt somit eine indirekte Zulassung auch des Tests dar. Eine Möglichkeit zur systematischen Bewertung von Gentests ist das so genannte ACCE-Modell; in diesem werden *analytic and clinical validity*, *clinical utility*, *ethical, legal and social implications* berücksichtigt. Die detaillierte Stellungnahme der AntragstellerInnen zu diesen Bereichen soll EntscheidungsträgerInnen in Zulassungsbehörden, bei Kostenträgern, in der Wirtschaft, Wissenschaft und Forschung als Entscheidungsgrundlage dienen. Die Aufnahme von neuen genetischen Testmethoden in die Routinediagnostik sowie die Übernahme der Kosten durch ein solidarisch finanziertes Gesundheitssystem soll erst nach objektiver wissenschaftlicher Beweisführung und positiver Beurteilung erfolgen (Dialog-Gentechnik/Arbeitskreis Health Technology Assessment 2004; CDC 2003).

Neben den medizinischen und labortechnischen Überlegungen sowie den Fragen zur Honorierung sind weitere wesentliche Punkte, wie Datensicherheit und der Trend zur Kommerzialisierung zu beachten: Die Gesundheitsdaten werden den so genannten sensiblen Daten zugeordnet. Dies setzt Vertrauen und gesetzliche Regelungen, wie sie z. B. im österreichischen Gentechnikgesetz festgehalten sind, voraus: Nur der/die Patient/in darf über ihren Gebrauch bestimmen. Die Eintragungen und Abläufe müssen transparent gestaltet und die Administration vom Klinikbetrieb getrennt sein. Die Daten sollen anonym bzw. pseudonym registriert werden. In Österreich ist es Arbeitgebern und Versicherungen gesetzlich verboten, Ergebnisse von genetischen Untersuchungen anzunehmen, anzufordern oder zu verwenden. Dies ist im § 67 Gentechnikgesetz festgehalten (Peissl 2002).

Die ökonomische Bedeutung molekularer Diagnostiken zeigt sich im Wachstum des klinischen Marktes. Innerhalb eines Jahrzehnts ist er weltweit von 50 Millionen auf über eine Milliarde US-Dollar angewachsen. Die Verkaufszahlen wurden für 2008 auf über \$ 2 Milliarden US-Dollar geschätzt. Bei zunehmendem Umfang der prädiktiven genetischen Diagnostik ist die Gewährleistung der Qualität der Untersuchung sowie der genetischen Beratung gefährdet. Es kann davon ausgegangen werden, dass in Zukunft die Anzahl von fachlich geschulten MitarbeiterInnen, BeraterInnen und qualifizierten Laboreinheiten nicht ausreicht.

Deshalb gilt es schon jetzt, dem Trend zur Bedarfsweckung klare Rahmenbedingungen entgegenzustellen. Da die Beratung das kostenintensivste Element im humangenetischen Untersuchungsprozess ist, besteht die Gefahr, dass bei einer zunehmenden „Kommerzialisierung“ genau in diesem Bereich Einsparungen erfolgen. Die Entkoppelung von Diagnostik und Beratung bedeutet die Gefahr einer breiten, unqualifizierten Nutzung der Gendiagnostik, welche durch die zunehmende Leistungsfähigkeit und Vereinfachung der Tests noch verstärkt wird (Jonas et al. 2002).

Der Trend zur Kommerzialisierung wird auch durch Patentanmeldungen (z. B. in den USA und der EU) und den daran gekoppelten Vertrieb von Gendiagnostika-Sets, der zu enormen Umsatzzuwächsen führt, sichtbar. Für eine welt- bzw. europaweite Gentestindustrie werden Normen und Harmonisierung auf allen Ebenen benötigt. Viele Länder haben derzeit noch keine offiziellen Kriterien für die Zulassung prädiktiver Gentests festgelegt, da der Fortschritt im Bereich der genetischen Diagnostik die derzeitigen politischen und ethischen Rahmenbedingungen überholt (Kristoffersson et al. 1999).

Um die freie Verfügbarkeit von Gentestdiensten im EU-Binnenmarkt zu fördern, ist eine Harmonisierung der Vorschriften und/oder Normen äußerst wünschenswert, auch um einen gleichen Zugang von hoher Qualität zu gewährleisten. Nur der Test selbst ist für eine z. B. europaweite Normung geeignet (Kristoffersson et al. 1999). Auf EU- und OECD-Ebene gibt es bereits Harmonisierungsbestrebungen in Bezug auf technische Standards und auch gesetzliche Regelungen für genetische Tests, da europaweit die unterschiedlichsten gesetzlichen Gegebenheiten zu verzeichnen sind: Bereits im Jahr 2000 veranstaltete die OECD in Wien einen Workshop zum Thema „Genetic Testing: Policy Issues for the New Millennium“, um gemeinsame Bemühungen zu grenzüberschreitend gültigen Maßnahmen zu fördern. Im Jahr 2004 hat die Europäische Kommission Empfehlungen zu ethischen, legalen und sozialen Aspekten bei Gentests veröffentlicht (Haslberger 1998; OECD 2000; Europäische Kommission 2004).

Für die Regulierung aller wesentlichen Belange der prädiktiven genetischen Diagnostik ist aber neben gesetzlichen Maßnahmen unbedingt auch eine gesellschaftliche Diskussion notwendig: „Mitbestimmen setzt ein gewisses Maß an Mitwissen voraus. Nur eine Gesellschaft, die über genetische Fragen Bescheid weiß, kann über derart schwerwiegende Zukunftsfragen entscheiden“ (Gruss 2001).

3 Gesellschaftlicher Diskurs

*Der biotechnologische Fortschritt führt zu einer tiefgreifenden Veränderung des Menschenbildes sowie des Selbstverständnisses der Medizin.
(Körtner 2004)*

Die technischen Verfahren der genetischen Diagnostik werden zunehmend einfacher, das Repertoire genetischer Tests vielfältiger. Es wird von ärztlich und nicht-ärztlich geleiteten Laboratorien angeboten. Diese Entwicklungen begünstigen die unzutreffende Einschätzung, dass das „Ergebnis“ eines Tests immer eine eindeutige Prognose erlaubt und/oder ohne sachkundige Erläuterung für die PatientInnen hinreichend aufschlussreich sei. Den besonderen Chancen, die durch die prädiktive Diagnostik realisiert werden können, stehen hohe Qualitätsanforderungen und die Gefahr von Missbrauch gegenüber. Folgende Problembereiche erfordern spezielle Beachtung (Dialog-Gentechnik/Arbeitskreis Health Technology Assessment 2004; Jonas et al. 2002): labortechnische Sicherheit, Schlussfolgerungen aus Testergebnissen, und die informationelle Dimension der Gendiagnostik (Beratung).

Genetische Testdaten können so zu berechtigten, aber auch zu übertriebenen Hoffnungen führen, diese werden häufig auch durch kolportierte falsche Metaphern geschürt. Als wesentlich erscheint, den Paradigmenwechsel zu erkennen: ÄrztInnen betreuen klinisch gesunde Menschen und ihre Familienverbände. Die identifizierte MutationsträgerIn weist eine ungenaue Risikoerhöhung für das Auftreten einer genetisch bedingten Erkrankung auf. Es besteht die Gefahr, dass technische Möglichkeiten gesellschaftliche Werte verändern.

Durch die immer besser werdenden Technologien in Gentechnik und Biotechnologie wird der Eindruck des „gläsernen Menschen“ erweckt. Die Befürchtung vor einem „genetischen „Massenscreening“ in der Bevölkerung wird immer größer. Doch vielleicht sind unsere Erwartungen auch übertrieben, denn viele Fragen sind noch ungeklärt wie z. B.: Welchen Einfluss haben epigenetische Phänomene? Sie sind zum großen Teil noch unbekannt in ihren Auswirkungen. Ist vor allem bei komplexen Krankheitsbildern eine Zuordnung zu Veränderungen im Genom überhaupt möglich?

Die kritische Auseinandersetzung mit diesen Befürchtungen ist jedoch aus aktueller und praxisrelevanter Sicht mehr als brisant, wurden doch bereits im Rahmen einer deutschen Krankenversicherung – zwar in Kooperation mit der „Wissenschaft“ in einem Forschungsprojekt – die Versicherten zu einem prädiktiven genetischen Screening zwecks Detektierung einer genetischen Disposition für Hämochromatose eingeladen (Tuffs 2004).

Im Rahmen der prädiktiven genetischen Testung tritt die Frage nach der Sinnhaftigkeit per se, nach dem zu erwartenden Nutzen und den möglichen Nachteilen der vorverlegten genetischen Diagnostik auf und lässt generelle Aussagen zur Problematik von Früherkennungsuntersuchungen überlegenswert erscheinen: „Die Früherkennung, die zur Vorverlegung des individuellen Interventions- bzw. Therapiebeginns führt, wird in wissenschaftlichen Kreisen kontrovers diskutiert, da sie nicht immer nur von Vorteilen begleitet ist.“ (Rosenbrock 2004) Oft besteht auch in diesem Zusammenhang ein Konflikt zwischen Sach- und Interessenslogik der beteiligten Akteure.

Der konkrete Wert der prädiktiven genetischen Diagnostik ist abhängig von der jeweiligen Erkrankung selbst, den Test- und Früherkennungsmethoden, der Therapieeffektivität sowie von den Kosten. Die offen stehenden Optionen für so genannte „gesunde“ Kranke sind unbefriedigend und limitiert: Die „Vorsorgeprogramme“ entsprechen größtenteils Früherkennungsuntersuchungen und die prophylaktischen chirurgischen Interventionen sind einschneidend. Problematisch erweist sich – wie schon eingangs hingewiesen – die immer größer werdende Kluft zwischen der an sich labortechnisch möglichen (prädiktiven) genetischen Diagnostik und den folgenden begrenzten Handlungsmöglichkeiten.

Die neuen Testmöglichkeiten haben eine Veränderung des Krankheitsbegriffes und der Definition der „phänotypischen Normalität“ zur Folge. Was als krank oder gesund erwünscht oder unerwünscht eingestuft wird, ist kulturell variabel und unterliegt zusätzlich einer individuell unterschiedlichen Einschätzung. Abgesehen davon ist es von enormer Bedeutung, den Blick für die Relationen zu wahren und den Einsatz von Forschung, Wissen und Geld zur Lösung zukünftiger Probleme entsprechend richtig zu gewichten, auch in Anbetracht dessen, dass über 95 % der Behinderungen bei oder nach der Geburt erworben werden (Küng 1995).

Die Betonung des genetischen Tests in Medien aller Art, welche klare kommerzielle Motivationen hat, basiert im Allgemeinen auf falschen Metaphern über die Rolle, die der DNA und den Genen zukommt. Genauso wie der Körper kein statisches Modell ist, sondern von einem ständigen Auf- und Abbau geprägt ist, werden auch Gene in noch unbekannter Weise reguliert und in verschiedenen Zyklen „ein- bzw. ausgeschaltet“. Es wird noch Jahre dauern, um diese Daten interpretieren, und Jahrzehnte, um diese zur Therapie einiger weniger Krankheiten einsetzen zu können. Dateninformation zu besitzen, bedeutet noch nicht, diese Information auch praktisch nützen zu können (Vineis et al. 2001).

Speziell die prädiktive genetische Diagnostik bedarf einer differenzierten Betrachtung in Bezug auf den Stellenwert, den sie für die betroffenen Personen hat, und auf die unterschiedliche Entscheidungsfindung bezüglich einer eventuellen Inanspruchnahme dieser Methode. Wichtig erscheint, dass der reale Bezug zu

klinischen Wirklichkeit (praxisrelevante Früherkennungs- und Therapiemöglichkeiten) und zur Lebenswirklichkeit der Betroffenen im Zentrum der genetischen Beratung steht. Die objektive, nicht beeinflussende Kommunikation in der jeweiligen Beratungssituation ist die zentrale Forderung an genetische BeraterInnen. Kommunizierte Wissenschaft in den Medien prägt besonders die öffentliche Meinung – so tragen auch JournalistInnen einen wichtigen Beitrag zur Einschätzung des Stellenwerts der prädiktiven genetischen Diagnostik in der Gesellschaft bei.

4 Ausblick

Die Prioritätensetzung gesundheitspolitischer Ziele kann nicht nur durch naturwissenschaftliche Experten alleine erfolgen, sie soll auch gesellschaftlich diskutiert werden: Der rasche Fortschritt in Forschung und Industrie kann die gesellschaftliche Diskussion über den Bedarf an genetischer Diagnostik überholen. Für die Regulierung prädiktiver humangenetischer Untersuchungen, auch im Hinblick auf die häufigen „Volkskrankheiten“ mit hereditärem Anteil – wie Zuckerkrankheit und hoher Blutdruck –, ist eine gesellschaftliche Diskussion Voraussetzung. Partizipative Ansätze wie z. B. die Bürgerkonferenz „Streitfall Gendiagnostik“ in Deutschland (2001), sowie das schweizerische Publiforum „Gentechnik und Ernährung“ (1999) forcieren den Diskurs durch eine aktive Miteinbeziehung der Bevölkerung an dieser Diskussion und ermöglichen eine partizipative Entscheidungsfindung.

Auch am ITA wurden die Brisanz und gesellschaftliche Tragweite dieser Thematik erkannt. Genetische Fragestellungen wurden und werden in (Health) Technology Assessment-Projekten und durch aktive Teilnahme an themenspezifischen Arbeitsgruppen immer wieder aus unterschiedlichen Perspektiven aufgegriffen. Besonders ist auf die erste österreichische BürgerInnenkonferenz „Genetische Daten – woher, wohin, wozu?“, initiiert durch den Rat für Forschung und Technologieentwicklung, im Juni 2003 in Wien hinzuweisen. Dieser partizipative Ansatz von Politikberatung in Österreich wurde vom ITA wissenschaftlich begleitet (Bogner 2004). Weitere Themen der Beschäftigung des ITA mit gendiagnostischen Fragestellungen waren insbesondere die prädiktive humangenetische Diagnostik bei hereditären Krebserkrankungen. Schwerpunkte: Mamma- und Ovarialkarzinom, Kolorektalkarzinom (Jonas et al. 2002); das laufende Projekt zum „Post-genomischen Zeitalter: Wie verändert die zunehmende Komplexität die Debatte über die Genetik?“, weiters war das ITA bei der Leitlinien-Erstellung für die Gendiagnostik für Erkrankungs-wahrscheinlichkeiten wissenschaftliche be-

gleitend tätig und nahm an den Arbeitskreisen „Genetische Diagnostik & Health Technology Assessment“ und „Genetische Beratung“ teil.

Eine frühe Begleitung gendiagnostischer Anwendungen erscheint gerade vor dem Hintergrund, dass Gesunde – nicht Kranke – über ihre Erkrankungs-wahrscheinlichkeiten aufgeklärt werden, nicht nur aus medizinischer, sondern insbesondere aus psycho-sozialer und ökonomischer Perspektive von enormer Bedeutung.

Literatur

- ASCO, 1998, Cancer genetics and cancer predisposition testing, *ASCO Curriculum*.
- Bartram, C., Beckmann, J., Breyer, F. und andere, 2000, *Humangenetische Diagnostik, wissenschaftliche Grundlagen und gesellschaftliche Konsequenzen*; in Reihe: Wissenschaftsethik und Technikfolgenabschätzung, Bd. 7, hg. v. Gethmann, F., Berlin Heidelberg New York: Springer.
- Bogner, A., 2004, *Partizipative Politikberatung am Beispiel der BürgerInnenkonferenz 2003 (Analyse)*; Endbericht, im Auftrag von: Rat für Forschungs und Technologieentwicklung und Wiener Wissenschafts- und Technologiefonds, August, Wien: Institut für Technikfolgen-Abschätzung, <<http://www.oeaw.ac.at/ita/ebene5/d2-2c14.pdf>>.
- Burke, W., 2003, Genetic Testing, *The New England Journal of Medicine* 347, 1.867-1.875.
- CDC (Centers for Disease Control and Prevention), 2003, *ACCE-Modellsystem: „The ACCE (Analytic and Clinical Validity, Clinical Utility, Ethical, Legal and Social Implications) Evaluation Process for Genetic Testing“*; <<http://www.cdc.gov/genomics/activities/fbr.htm>>.
- Dialog-Gentechnik und Arbeitskreis Health Technology Assessment, 2004, *Fragebogen zur Beschreibung eines genetischen Tests*; Dialog-Gentechnik <<http://www.dialog-gentechnik.at/index.php?id=105848&group=110239>>.
- Europäische Kommission, 2004, *Empfehlungen zu ethischen, genetischen und sozialen Fragen von Gentests*, (EUR 21120-25); Amt für amtliche Veröffentlichungen der Europäischen Gemeinschaften, Luxemburg <http://europa.eu.int/comm/research/conferences/2004/genetic/recommendations_en.htm>.
- Gruss, P., 2001, Stammzellen: Stammkapital einer neuen Medizin?, *Max Plank Forschung* 2, 66-70.
- Haslberger, A., 1998, Genetic testing in Europe: harmonisation of standards and regulations, *OECD conference on genetic testing*, Vienna.
- Hicks, N., O’Grady, J., Hodgson, S. und andere, 1996, Commissioning new genetic services – inappropriate demand or unmet need?, London.
- Jonas, S., Schamberger, C. und Wild, C., 2002, *Prädiktive humangenetische Diagnostik bei hereditärem Mamma- und Kolorektalkarzinom*; Institut für Technikfolgen-Abschätzung <<http://www.oeaw.ac.at/ita/ebene5/d2-2b21.pdf>>.
- Körtner, U., 2004, *Genomforschung und das Recht auf Unvollkommenheit*; science.orf.at; <<http://science.orf.at/science/koertner/123100>>.

- Kristoffersson, U., Rosen, K. und Sorup, P., 1999, Förderung gleicher Zugangsmöglichkeiten in der EU zu hochwertigen Gentests durch die Entwicklung europäischer Normen, *The IPTS Report 35*, 23-27.
- Küng, V., 1995, *Gentechnologie im medizinischen Bereich*, Nr. 9, Bern, Schweiz: Schweizerischer Wissenschaftsrat.
- Noorani, H. und McGahan, L., 1999, *Predictive genetic testing for breast and prostate cancer*, Ottawa: Canadian Coordinating Office for Health Technology Assessment (CCOHTA).
- OECD, 2000, Genetic testing, policy issues for the new millennium, 2000/02, Vienna.
- Peissl, W., 2002, Chipkarten im Gesundheitsbereich – Grundsätzliche Überlegungen aus Sicht der Technikfolgenabschätzung, *HTA-Vortragsreihe „Entscheidungsunterstützung im Gesundheitswesen“*, 28.1., Institut für Technikfolgen-Abschätzung, Wien.
- Rosenbrock, R., 2004, Prävention und Gesundheitsförderung. Gesundheitswissenschaftliche Grundlagen für die Politik, *Das Gesundheitswesen 66(März)*, 146-152.
- Tuffs, A., 2004, Health insurance company offers genetic screening to its clients, *BMJ (329)*, 1, 364.
- Vineis, P., Schulte, P., McMichael, A. und andere, 2001, Misconceptions about the use of genetic tests in populations, *Lancet 357*, 709-712.
- Vutuc, C., 1999, Epidemiologie colorectale Carcinome, in: Zielinski, C., Jakesz, R. (Hg.): *Onkologie heute, Colorectales Carcinom*, Wien, New York: Springer, 1-12.
- Vutuc, C., 2002, Aktuelle Krebsstatistik, Institut für Krebsforschung der Universität Wien, Österreich.
- Wagner, T., Kubista, E. und Möslinger, R., 2000/2001, Organisation und Durchführung der prädiktiven genetischen Beratung und Diagnostik beim hereditären Mamma- und Ovarialkarzinom in Österreich, Wien.
- WHO (World Health Organisation), 2002, *Summary of Genomics and World Health/A Report of the Advisory Commettee on Health Research*, Geneva: WHO.
- Wissensnetzwerk-evidence.de, 1999, *Kolorektales Karzinom Leitlinie, Screening und Prävention, Interdisziplinäre Konsensuskonferenz, Bochum*;
<http://www.evidence.de/Leitlinien/leitlinien-intern/KR-Karzinom_Start/kr-karzinom_start.html>.