

Was bedeutet ein «erhöhtes Tumorrisiko» für die betroffenen Frauen?

Ethische Aspekte

Wenn eine Patientin erfahren hat, dass aufgrund geerbter Genveränderungen ein besonderes Risiko besteht, an einem malignen Tumor zu erkranken, ergeben sich für sie und meist auch für ihre Verwandten weitreichende Konsequenzen, die das weitere Leben beeinflussen, Verantwortung auferlegen und Entscheidungen notwendig machen können.

CHRISTOPH REHMANN-SUTTER

Das Ethos der klinischen Genetik verlangt, die psychosozialen Implikationen eines genetischen Risikos zu beachten. Das bedeutet nicht nur, der untersuchten Patientin mit Umsicht zu begegnen und die Bedeutung der genetischen Information für ihr Leben zu besprechen, sondern es bedeutet häufig auch, die möglicherweise betroffenen Verwandten dieser Person zu berücksichtigen. Damit ergeben sich für die betreuenden Ärztinnen und Ärzte, aber auch für die Patientin selbst Dilemmasituationen: Das Bedürfnis, Verwandte vor Belastungen zu verschonen, muss abgewogen werden gegen den Wunsch, ihnen Informationen zu geben, die für sie wichtige gesundheitliche Konsequenzen haben. Diese Situationen zu verstehen ist eine Bedingung für gute Kommunikation über genetische Informationen. Ein vertieftes Verständnis führt zu angemessenen Entscheidungen über den Inhalt, die Strategie und den Zeitpunkt ihrer Mitteilung.

«Betroffen» kann vieles heissen

Eine genetische Analyse beginnt vielleicht harmlos mit dem Aufzeichnen eines Familienstammbaums. Wenn sich darin ein Vererbungsmuster zeigt, werden Menschen, die miteinander verwandt sind, in Kategorien unterschiedlicher Betroffenheit gruppiert: Es gibt:

- ▲ Personen, die von der *Krankheit* betroffen sind (oder waren)
- ▲ Personen, die die Mutation *möglicherweise* geerbt haben, aber noch gesund sind, und
- ▲ Personen, die die Mutation *wahrscheinlich nicht* geerbt haben.

Alle können auf eine Art von den Konsequenzen der Analyse und von den Kommunikationen, die nachfolgen, betroffen sein:

- ▲ Die einen erfahren so, dass sie von der Erbllichkeit

Fallbeispiel:

Deborah, BRCA1-Genträgerin

Deborah, 33 Jahre, trägt eine Mutation im BRCA1-Gen, die ihr persönliches Risiko für Brustkrebs um 60 bis 90% erhöht. Seit sie vom Testergebnis erfahren hat, quält sie sich mit der Frage, ob sie eine prophylaktische Brustoperation vornehmen lassen soll. Dies würde ihr Risiko für Brustkrebs um 90% verringern. Sie weiss nicht, wie ihr neuer Freund reagieren würde. Ihre Mutter, selbst eine Überlebende von Brustkrebs, rät zur Vorsicht. Deborahs Vater, der Angst hatte, seine Frau wegen Krebs zu verlieren, rät zur Operation. Ihre Schwester sagt, der Krebs könne vielleicht in einigen Jahren geheilt werden, wenn sie nur warten kann. Eine Cousine lehnt ab, den DNA-Test vorzunehmen.

Was Deborah aber am meisten braucht, ist der Segen ihrer Mutter für das, was sie tut.

Das Fallbeispiel wurde publiziert von Amy Harmon: A Possibly Lethal Gene, An Agonizing Choice. The New York Times/Le Monde, 29. Sept. 2007.

des Risikos für ihre Tumorerkrankung betroffen sind. Sie können mithelfen, die Mutation, welche ihre Familienmitglieder auch treffen könnte, zu identifizieren. Sie erhalten damit eine moralische Verantwortung zugespielt für die Gesundheit und Krankheit einiger ihrer Verwandten.

- ▲ Andere erfahren, dass sie ein erhöhtes Risiko haben, an Krebs zu erkranken. Sie können Prävention betreiben: häufigere Check-ups, Lebensstiländerungen, eventuell prophylaktische Operationen. Damit wird ihr Leben wesentlich verändert. Sie können von Ängsten geplagt werden und müssen ihre Körperidentität neu finden.
- ▲ Angehörige der dritten Gruppe sehen, dass sie verschont geblieben sind. Das kann ihre Bezie-

Tabelle:
Die Bedeutung einer Genmutation

Programmgenomik	Systemgenomik
Mutation = Instruktion zur Bildung von Tumoren (Prädisposition)	Mutation = Indikator für erhöhte Tumorfrequenz (Suszeptibilität)
Körper hat Veranlagung für Krankheit	Körper hat Anfälligkeit für Krankheit

hung zu den Erkrankten und zu den Risikoträgern in ihrer Familie wesentlich verändern. Sie haben nicht nur selbst zufällig Glück gehabt, sondern müssen damit umzugehen lernen, dass andere und nicht sie getroffen wurden.

Bedeutende soziale Faktoren

Die Bedeutung genetischer Information ist abhängig von biologischen und sozialen Kontexten. Genetische Information ist nicht einfach das Resultat eines Tests, sondern das Ergebnis von medizinischen und lebenspraktischen Interpretationen, die diese verschiedenartig betroffenen Menschen zu einer komplexen Geschichte verbinden. Jede Person lebt und erlebt ihre eigene Geschichte, in der auch die Geschichten der anderen vorkommen. Die Bedeutung der genetischen Information für die Wahrnehmung der Betroffenen ist nicht nur abhängig von den medizinischen «facts and figures», sondern auch von der Art ihrer Betroffenheit, von ihrer bereits begonnenen Familiengeschichte und von ihrer eigenen individuellen Rolle in dieser Geschichte. Vergleiche hierzu das Fallbeispiel im Kasten.

Folgende Faktoren beeinflussen die Entscheidungen der betroffenen Frauen und ihrer Verwandten:

- ▲ *Eltern*, die selbst eine Krebsbehandlung durchgemacht hatten, haben oft keine Erfahrungen mit den Entscheidungen, mit denen ihre Töchter konfrontiert sind.
- ▲ Die *Empfindung von Schuld*, die biologische Ursache für die Bedrohung ihrer Tochter zu sein, kann den elterlichen Rat beeinflussen.
- ▲ *Geschwister und Cousins*, die das Risikogen ebenfalls tragen, müssen einen eigenen Weg suchen, um mit der Situation umzugehen.
- ▲ Diejenigen Verwandten, welche die Erblichkeit des Krebsrisikos aus ihrem Leben verdrängen, scheinen für eine Beurteilung weniger qualifiziert.
- ▲ Empfänger von Testergebnissen werden zu *Verantwortungsträgern* und zu *ethischen Pionieren*, indem sie entscheiden, ob und wie sie die Information den Familienangehörigen mitteilen.

«Anfälligkeit» oder «Veranlagung»?

Die Begriffe «Veranlagung» und «Prädisposition» suggerieren ein Bild des Genoms als Programm, das sich im Verlauf des Lebens verwirklicht. Die Molekularbiologie hat aber das Bild eines genetischen Programms als Leitbild für die Forschung aufgegeben. Denn es stimmt mit

den Erkenntnissen über die Kontextabhängigkeit der Benützung und der Funktionen der DNA-Sequenzen nicht mehr überein.

In einem systemischen Verständnis der Genetik erscheint eine Mutation als ein Indikator für eine erhöhte Wahrscheinlichkeit, dass im Körper die Konstellation entstehen kann, die zu Tumoren führt. Die Information der mutierten Sequenz bedeutet dann nicht eine Information über Krebs. Eine festgestellte Mutation im BRCA1-Gen kann ein Grund sein, eine Person zu einer Gruppe mit erhöhter «Anfälligkeit» (Suszeptibilität) zuzuordnen.

In der *Tabelle* werden diese beiden Theorien des Genoms (genetisches Programm und Zelle als System) idealtypisch einander gegenübergestellt.

Die medizinischen Konsequenzen bleiben zwar gleich, unabhängig davon, ob man von «Anfälligkeit» oder von «Veranlagung» spricht; die Körperwahrnehmung der Betroffenen ändert sich aber deutlich: Das mutierte Gen bedeutet nicht so etwas wie eine «tickende Zeitbombe» im Körper oder eine «gespannte Feder», die nur darauf wartet, aufzuspringen. Sie ist keine Anweisung zur Tumorbildung, welche die gesunde Person schon in sich trägt. ▲



Prof. Dr. phil., dipl. biol.
Christoph Rehmann-Sutter
 Arbeitsstelle für Ethik in den
 Biowissenschaften
 der Universität Basel
 Schönbeinstrasse 20
 4056 Basel
 E-Mail:
 christoph.rehmann-sutter
 @unibas.ch