



medgen 2007 · 19:378–379
DOI 10.1007/s11825-006-0033-3
© Springer Medizin Verlag 2007

Verantwortlich für den Textteil
Prof. Dr. P. Propping, Bonn
(Vorsitzender der Deutschen
Gesellschaft für Humangenetik e.V.)

Neufassung des Positionspapiers der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der GfH

Im Jahre 1996 hat die GfH ihre Auffassungen und Zielvorstellungen zu zentralen ethischen, wissenschafts- und gesundheitspolitischen Aspekten der Humangenetik in Forschung und klinischer Medizin erstmals in einem umfassenden Positionspapier dargestellt.

Die schnelle Weiterentwicklung humangenetischer Methoden und ihrer klinischen Anwendung einerseits sowie des gesellschaftlichen und politischen Diskurses zur Humangenetik andererseits haben eine Überarbeitung des nunmehr gut zehn Jahre alten Positionspapiers erfordert, die durch die Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen in Abstimmung mit dem Vorstand der GfH vorgenommen wurde. Über die Aktualisierung hinausgehende inhaltliche Änderungen sind dabei nicht erfolgt, insbesondere keine Revision von Positionen der GfH zu ethischen Fragen.

Da der Textumfang des aktuellen Positionspapiers für eine vollständige Wiedergabe in der Zeitschrift medizinische Genetik zu groß ist, sollen hier die wesentlichen neuen Inhalte nur stichwortartig zusammengefasst werden.

In der Präambel erneuert die GfH ihr Bekenntnis zu einer Humangenetik, die in Forschung und klinischer Anwendung allein am Wohl des einzelnen Menschen orientiert ist, seine Autonomie achtet und jede Form von Diskriminierung aufgrund genetischer Merkmale ablehnt:

„Humangenetik ist die Wissenschaft von der genetisch bedingten Variabilität des Menschen. Sie umfasst die Betreuung von Patienten mit genetisch bedingten Erkrankungen und deren Familien ebenso wie die Aus- und Weiterbildung sowie die Grundlagenforschung und angewandte Forschung. (...) Für weite Bereiche der Medizin und angrenzende Gebiete liefert die Humangenetik die theoretischen Grundlagen für das Verständnis der Ursachen von Erkrankungen und Fehlentwicklungen. Die Humangenetik beansprucht jedoch nicht, die Variabilität des Menschen allein aus der Genetik zu erklären. (...) Die GfH hält es für selbstverständlich und erforderlich, ihre Maßstäbe für verantwortliches Handeln in Forschung und Praxis offenzulegen. Die Beschreibung ihrer Positionen berücksichtigt den Stand der Diskussion innerhalb des Faches Humangenetik. Diese Positionsbe-

schreibung hat gleichzeitig die Bedeutung einer Selbstverpflichtung der GfH zur Wahrung der hier aufgeführten Prinzipien.“

Im Bewusstsein ihrer durch die spezifische Geschichte der Humangenetik in Deutschland begründeten besonderen Verantwortung betont die GfH:

„Das übergeordnete, handlungsleitende Prinzip ist der Respekt vor der Würde des einzelnen Menschen, insbesondere die Achtung der Würde und des Selbstwertgefühls derjenigen Menschen, die von einer genetisch bedingten Erkrankung oder Behinderung betroffen sind. Aus dieser Grundhaltung leiten sich als weitere Prinzipien das Respektieren des Selbstbestimmungsrechtes, des Gleichheitsgrundsatzes und der Vertraulichkeit ab, eng damit verbunden ist das Recht auf umfassende Aufklärung bzw. das Recht auf Nichtwissen, sowie die Wahrung des „informed consent“, der Schweigepflicht und der Freiwilligkeit.“

In weiteren Abschnitten des Positionspapiers wird die Haltung der GfH zur Umsetzung dieser Prinzipien auf verschiedenen Gebieten der Humangenetik dargestellt, so z.B. bezüglich des Zugangs zu humangenetischer Versorgung, zu Vertraulichkeit und Schweigepflicht sowie zum Recht auf umfassende Aufklärung. Besonders ausführlich widmet sich das Positionspapier der humangenetischen Beratung und Diagnostik. Aufgrund aktueller methodischer Entwicklungen wurden hier einige neue Abschnitte eingefügt.

Zur Untersuchung genetischer Dispositionsvarianten wird ausgeführt:

„Die GfH fordert (...) für den Einsatz von Testverfahren auf genetische Dispositionsfaktoren für einzelne Erkrankungen und für den Einsatz individualisierter Therapien die umfassende Evaluation und klinische Validierung ihrer präventiven Relevanz. Die Diagnostik genetischer Dispositions-

faktoren stellt erhebliche Anforderungen an die Qualität von Aufklärung bzw. Beratung und Befundinterpretation.“

Zur Array-Technologie:

„Der klinische Einsatz einer solchen Multiparameteranalytik kann dort sinnvoll sein, wo ein einzelner Phänotyp durch eine Vielzahl von Genaktivitäten bestimmt wird; dies gilt beispielsweise für DNA-Expressionsprofile von Tumorgewebe, für die parallele Untersuchung von mehreren Genen, die unabhängig mit einem definierten Krankheitsbild assoziiert wurden oder für Array-Diagnostik konstitutioneller chromosomaler Imbalancen bei Fehlbildungssyndromen. (...) Die Anwendung von Multiparameteranalysen auf konstitutionelle genetische Varianten, die sich auf mehrere verschiedene klinische Phänotypen bzw. Krankheitsrisiken beziehen, ist bislang unzureichend durch prospektive Studien validiert. Die GfH lehnt daher im Rahmen der genetischen Diagnostik den Einsatz genetischer Multiparameterscreenings auf klinisch nicht zusammenhängende konstitutionelle Varianten zur Erstellung allgemeiner „Risikoprofile“ ab.

Zur Präimplantationsdiagnostik an Polkörpern:

„Eine PKD zur Erkennung eines erhöhten spezifischen Risikos für eine monogen verursachte genetische Erkrankung oder für spezifische chromosomale Risiken als Folge familiärer balancierter Chromosomenanomalien wird in Deutschland in seltenen Fällen durchgeführt. Neben der geringen Schwangerschaftsrate nach einer Polkörperdiagnostik existieren schwerwiegende Nachteile gegenüber einer PID an Blastomeren, so dass langfristig eine PKD keine Alternative zu einer Diagnostik an Blastomeren darstellt.“

Gegenüber der Politik mahnt die GfH im Positionspapier eine Gesetzgebung zur Humangenetik an, mit der bestehende Regelungslücken geschlossen werden sollen. Dies gilt u.a. für ein Dis-

kriminierungsverbot aufgrund genetischer Befunde im Arbeits- und Versicherungsrecht, die Begrenzung von Indikationen zur genetischen Pränataldiagnostik auf gesundheitsrelevante Merkmale sowie die Festschreibung einer humangenetischen Beratungspflicht im Kontext einer medizinischen Indikationsstellung zum Schwangerschaftsabbruch aufgrund pränataler genetischer Untersuchungsbefunde.

Die vollständige Neufassung des Positionspapiers ist auf der Homepage der GfH unter www.gfhev.de abrufbar.

Wolfram Henn, Homburg/Saar

Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der GfH

Sprecher:
Prof. Dr. Wolfram Henn,
Homburg/Saar

Mitglieder der Kommission:
Prof. Dr. Christa Fonatsch, Wien
Dr. med. Christine Jung,
Heidelberg
Prof. Dr. Eberhard
Schwinger, Lübeck
Prof. Dr. Thomas Haaf, Mainz

Seit 1.7.2007 Institut für Humangenetik in Münster unter neuer Leitung

Nach Emeritierung von Prof. Dr. med. Jürgen Horst wurde die Leitung des Instituts für Humangenetik an Prof. Dr. med. Peter Wieacker übergeben, der bis zum 30.6.2007 die Leitung des Instituts für Humangenetik in Magdeburg innehatte.

Institut für Humangenetik
Direktor:
Univ.-Prof. Dr. med. Peter Wieacker
Vesaliusweg 12-14,
D-48149 Münster
Tel.: +49- (0) 251-83-55401
Fax: +49- (0) 251-83-55431
E-Mail: humangenetik@uni-muenster.de

Habilitationspreis 2007 der Universität Jena geht an Thomas Liehr

PD Dr. med. Thomas Liehr, Institut für Humangenetik und Anthropologie, Jena (Direktor Prof. Dr. Uwe Claussen), erhält den diesjährigen Habilitationspreis der Universität Jena für seine Habilitation zur „Genotyp-Phänotyp-Korrelation bei kleinen überzähligen Marker-Chromosomen des Menschen“.

Habilitation: Dr. Mariluce Riegel

Im Wintersemester 06/07 hat sich Frau Dr. Mariluce Riegel im Bereich Medizinische Genetik unter besonderen Berücksichtigung der Klinischen Zytogenetik mit dem Titel „the application of fluorescent in situ hybridization for gene mapping, determination of chromosome aberrations and dna replication studies“ an dem Schweizer Institut für Medizinische Genetik (Direktor: Prof. A. Schinzel) habilitiert.

PD Dr. Mariluce Riegel

Institut für Medizinische Genetik
Schorenstraße 16
CH-8603 Schwerzenbach, Schweiz
Tel: +41-44-6557051
Fax: +41-44-6557220
riegel@medgen.uzh.ch
www.medgen.uzh.ch

Autorin: Christine Scholz

Personalia



Foto (© ESHG, von links nach rechts): Han Brunner, Niederlande (Vorsitzender des Wissenschaftlichen Programmkomitees), Frank Kaiser und Aaron Ciechanover, Israel (Chemie Nobelpreisträger 2004)

Isabelle Oberlé Award 2007 an Dr. Frank Kaiser verliehen

Auf der diesjährigen Jahrestagung der Europäischen Gesellschaft für Humangenetik (ESHG) erhielt Dr. Frank Kaiser, Institut für Humangenetik in Lübeck (Direktorin: Prof. Gillessen-Kaesbach) den *Isabelle Oberlé Award for Research on Genetics of Mental Retardation* für die „best presentation by a young scientist on research concerning the genetics of mental retardation“.

Zur Unterstützung junger Wissenschaftler hatte die GfH in Vorbereitung auf die ESHG-Tagung bis zu vier Reisestipendien für junge Wissenschaftler ausgeschrieben. Frank Kaiser, der einzige Bewerber, erhielt ein Stipen-

dium. Umso mehr freut es den Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik, dass hiermit ein Nachwuchswissenschaftler unterstützt werden konnte, der aufgrund seiner hervorragenden Leistung mit einem europäischen Preis ausgezeichnet wurde.

Frank Kaiser ist seit April 2006 Mitarbeiter im Institut für Humangenetik in Lübeck und beschäftigt sich dort schwerpunktmäßig mit der molekulargenetischen Analyse und der Proteinfunktion des NIPBL-Gens bzw. NIPBL-Proteins. Mutationen in diesem Gen führen zur Ausbildung des Cornelia-de-Lange-Syndroms, einem komplexen Fehlbildungssyndrom.