

Einwilligung nach Aufklärung („informed consent“) in der humangenetischen Forschung

Empfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

1. Einleitung

Wie alle Gebiete der wissenschaftlich fundierten Medizin unterliegt auch die Humangenetik der ethischen Verpflichtung, ihre Möglichkeiten zum Wohle der Patienten in Gegenwart und Zukunft weiter zu entwickeln. Daher ist patientenbezogene Forschung in der Humangenetik unverzichtbar. Viele Forschungsziele können jedoch nur unter Verwendung von Untersuchungsmaterialien menschlichen Ursprungs erreicht werden.

Die Verwendung menschlicher Blutproben, Gewebeproben oder anderer Untersuchungsmaterialien menschlichen Ursprungs (im weiteren Text als „Proben“ bezeichnet) zu wissenschaftlichen Zwecken unterliegt den geltenden ethischen Regeln für medizinische Forschung. Diese sind in der Deklaration von Helsinki (World Medical Association 2000) allgemein formuliert und bezüglich der (Weiter-) Verwendung von menschlichen Körpermaterialien zum Zwecke medizinischer Forschung in der gleichnamigen Stellungnahme der Zentralen Ethikkommission der Bundesärztekammer (Bundesärztekammer 2003), weiterhin in den Empfehlungen der European Society of Human Genetics (ESHG 2003) konkretisiert. Eine wirksame „Einwilligung nach Aufklärung“ durch diejenige Person, von der eine Probe stammt, wird im internationalen Sprachgebrauch als „informed consent“ bezeichnet. Sie ist für eine ethisch vertretbare Forschung unter Verwendung einer solchen Probe von zentraler Bedeutung. Dies gilt auch für den Gebrauch von Proben, die zunächst zu diagnostischen Zwecken und deshalb nicht oder nicht ausschließlich zu Forschungszwecken gewonnen werden bzw. wurden.

Die folgenden Empfehlungen sind als Handreichung für die in der humangenetischen Forschung tätigen Wissenschaftler gedacht. Sie sollen die uneingeschränkt geltenden allgemeinen Regeln mit Blick auf die fachspezifischen Besonderheiten der Humangenetik präzisieren und als Leitfaden für die Ausformulierung von Einwilligungserklärungen für spezielle Forschungsprojekte dienen.

2. Definitionen

2.1 Proband: Person, von der eine Probe gewonnen wurde.

2.2 Anonyme Proben: Nicht identifizierbare Proben, die ohne Zuordnung zu personenbezogenen Daten gewonnen wurden.

2.3 Anonymisierte Proben: Ehemals identifizierbare Proben, für welche die Möglichkeit einer Zuordnung zum Probanden vor Durchführung der Untersuchung unterbunden wurde.

2.4 Identifizierbare = pseudonymisierte Proben: Proben, die von den personenbezogenen Daten getrennt und mit einer Verschlüsselung versehen wurden, über die eine Verbindung mit den personenbezogenen Daten wiederhergestellt werden kann.

2.5 Identifizierte Proben: Proben, die eindeutig personenbezogene Informationen tragen (Namen des Probanden, Patientenummer o. ä.).

3. Allgemeine Erfordernisse

3.1 Die Verwendung identifizierter und identifizierbarer Proben bedarf der Zustimmung des Probanden nach individueller Aufklärung. Gleiches gilt für die Verwendung von Informationen, die mit den Proben assoziiert sind (z.B. Angaben zur Eigen- und Familienanamnese). Dies gilt auch dann, wenn Proben außerhalb von Forschungseinrichtungen, beispielsweise in niedergelassenen Arztpraxen, gewonnen und lediglich weitergeleitet werden sollen.

Die Belange besonders schutzbedürftiger Personen sind vorrangig zu berücksichtigen; insbesondere ist bei ihnen die Aufklärung und Zustimmung des Vertreters erforderlich.

Weiterhin setzt die Verwendung von Proben zu Forschungszwecken eine positive Stellungnahme der nach Landesrecht zuständigen Ethik-Kommission zum Forschungsvorhaben voraus.

3.2 Personenbezogene Daten dürfen ohne schriftliche Zustimmung des Probanden nicht an Dritte weitergegeben werden. Eine solche Zustimmung

ist insbesondere für eine Weitergabe von Informationen an Arbeitgeber oder Versicherungen erforderlich. Sie wird aber auch für die Weitergabe von Informationen an Familienmitglieder benötigt. Die Umstände, die den Bruch der Schweigepflicht gegenüber Dritten rechtfertigen können, sind im Zivilrecht und Strafrecht sowie im ärztlichen Standesrecht definiert (Bundesärztekammer 1996).

4. Spezielle Erfordernisse bei humangenetischen Untersuchungen an bereits existierendem Probenmaterial

4.1 Sofern keine anderweitigen Verfügungen seitens des Probanden vorliegen, ist es statthaft, identifizierbare Proben ohne gesonderte Einwilligung zu anonymisieren, um sie in der Forschung verwenden zu können. Hierdurch werden die Persönlichkeitsrechte der Probanden geschützt. Gleichzeitig können Probleme vermieden werden, die im Zusammenhang mit einem Rekontakt mit dem Probanden entstehen können.¹

Es ist Aufgabe des Projektleiters und der Projektaufsicht (z. B. zuständige Ethikkommission), nicht wieder behebbar Nachteile einer Probenanonymisierung zu bedenken und gegebenenfalls dem Probanden zu erläutern.

4.2 Die Forschung an identifizierten (s. o. 2.5) oder identifizierbaren (s. o. 2.4) Proben erfordert den Rekontakt mit dem Probanden, oder gegebenenfalls mit dessen Sorgeberechtigten oder Vormund oder gesetzlichem Betreuer, oder nach dem Tod des Probanden mit dessen Angehörigen zwecks Erlangung einer Zustimmung nach Aufklärung.

4.3 Mit Zustimmung der Projektaufsicht (z. B. zuständige Ethikkommission) kann von einem Rekontakt mit dem Probanden abgesehen werden, wenn der Rekontakt mit unzumutbaren Schwierigkeiten verbunden ist und wenn keine oder nur minimale Risiken für den Probanden erkennbar sind.

5. Inhalt und Form der Aufklärung über das Forschungsprojekt allgemein

5.1 Inhalte der Aufklärung

5.1.1 Zwecke und Ziele des Forschungsprojekts

5.1.2 Art der durch das Forschungsprojekt erzeugten Befunde und Informationen sowie ihre mögliche Bedeutung für den Probanden

5.1.3 Allgemeine Folgerungen, die sich aus dem Forschungsprojekt ergeben können

5.1.4 Erkenntnisgrenzen des Forschungsprojekts

5.1.5 Möglichkeiten und Grenzen von Aussagen des Forschungsprojekts über den Probanden als Person².

5.2 Form der Aufklärung

5.2.1 Die Aufklärung muss mündlich sowie zusätzlich in schriftlicher Form erteilt werden. Dem Probanden soll darüber hinaus die Möglichkeit gegeben werden, sich bei der Entscheidungsfindung auch von dritter (vom Projekt unabhängiger) Seite beraten zu lassen. Die Zustimmung nach Aufklärung muss in schriftlicher Form erfolgen, sofern nicht wegen besonderer Umstände eine andere Form angemessen ist. Wird die Zustimmung zusammen mit anderen Erklärungen erteilt, ist sie besonders hervorzuheben.

5.2.2 Durch die Aufklärung und die Informationen in schriftlichem Aufklärungsmaterial darf kein direkter oder indirekter Zwang zur Teilnahme an dem Forschungsprojekt ausgeübt werden. Insbesondere dürfen die Aufklärung bzw. das Aufklärungsmaterial keine Versprechungen hinsichtlich einer Verbesserung in der Diagnose und Behandlung von Krankheiten beinhalten.

5.2.3 Der Proband muss darüber informiert werden, dass er zu jedem Zeitpunkt der Untersuchung seine Zustimmung zurückziehen und die Vernichtung bzw. Herausgabe der Probe verlangen kann, falls keine Anonymisierung erfolgt ist.

5.2.4 Sofern eine Weitergabe individueller Ergebnisse bezüglich konstitutioneller genetischer Eigenschaften an den Probanden vorgesehen ist (siehe 6.1), muss hierfür eine genetische Beratung angeboten werden.

6. Inhalte der Aufklärung betreffend den Umgang mit Proben und Untersuchungsergebnissen

6.1 Dem Probanden muss Gelegenheit gegeben werden, den Umfang der Untersuchungen an seinem Probenmaterial zu begrenzen (z. B. auf die Erforschung einer bestimmten Erkrankung). Eine Einschränkung der Verwendung der Probe auf bestimmte Forschungszwecke ist aber nicht in jedem Fall erforderlich.

6.2 Es kann die Möglichkeit vorgesehen werden, dass der Proband Einsicht in seine persönlichen Untersuchungsergebnisse erhält. Der Proband muss für diesen Fall festlegen können, in welcher Weise der Rekontakt erfolgen soll, insbesondere ob dies nach der Untersuchung in jedem Fall oder nur über für ihn individuell bedeutsame Befunde erfolgen soll. Dem Probanden muss die Möglichkeit gegeben werden, zur Wahrung seines Rechts auf Nichtwissen einen Rekontakt zu untersagen.

6.3 Es muss gegebenenfalls darüber aufgeklärt werden, dass aussagekräftige Ergebnisse u. U. erst nach Abschluss des Projekts oder auch gar nicht erzielt werden.

6.4 Die unterschiedliche Aussagekraft von Befunden, die im Rahmen von Forschungsprojekten erhoben werden, und solchen, die im Rahmen von Routineuntersuchungen erhoben werden, muss erläutert werden.

6.5 Art und Dauer der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial und Testergebnissen müssen vor Beginn des Forschungsprojekts festgelegt und dem Probanden mitgeteilt werden.

6.6 Es muss darüber aufgeklärt werden, dass Fehler bei der Probenaufbewahrung auftreten können.

6.7 Dem Probanden muss Gelegenheit gegeben werden, eine Verfügung über die Aufbewahrung von Proben und über den Umgang mit seinen Untersuchungsergebnissen nach seinem Tode zu treffen. Dies kann in

Form eines Überlassungsvertrages erfolgen.

6.8 Wenn Probenmaterial an andere Forscher weitergegeben werden soll, bedarf dies der Vereinbarung mit dem Probanden.

Anmerkungen

1 Solche Probleme beinhalten u. a. die Möglichkeit der Unerwünschtheit einer erneuten Kontaktaufnahme wegen der damit verbundenen Beunruhigung. Weiterhin kann bei Rückmeldung nur eines Teils der Probanden (wenn z. B. Probanden verstorben sind) eine systematische Verfälschung der Untersuchungsergebnisse durch einen Erfassungsbias erzeugt werden. Schließlich können grundsätzliche Zweifel über die Pflichten der Mitteilung von Befunden bestehen.

2 Hierzu können auch unerwartete, aber mögliche Befunde wie Erkenntnisse über medizinische Risiken, über die Anlageträgerschaft für genetische Störungen, über genetische Risiken für Nachkommen und andere Verwandte sowie gegebenenfalls die Möglichkeit der Aufdeckung einer nicht zutreffenden biologischen Elternschaft zählen. Weiterhin muss in Abhängigkeit vom Forschungskontext über die Möglichkeit psychosozialer Folgen aufgeklärt werden.

Literatur

World Medical Association (2000) Declaration of Helsinki: Ethical principles for medical research involving human subjects. <http://www.wma.net/e/policy/b3.htm>

Bundesärztekammer (2003) Die (Weiter-)Verwendung von menschlichen Körpermaterialien für Zwecke medizinischer Forschung. Dtsch Ärztebl 100: A-1632.

ESHG (2003) Data storage and DNA banking for biomedical research: technical, social and ethical issues. Recommendations of the European Society of Human Genetics. Eur J Hum Genet 11: Suppl 2, S8-S10.

Bundesärztekammer (1996) Empfehlungen der Bundesärztekammer zur ärztlichen Schweigepflicht, Datenschutz und Datenverarbeitung in der Arztpraxis. Dtsch Ärztebl 93: A-2809.

Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der GfH

Vorsitzender

Prof. Dr. med. Gerhard Wolff, Freiburg

Mitglieder

Prof. Dr. phil. Christa Fonatsch, Wien

Prof. Dr. med. Wolfram Henn, Homburg/Saar

Prof. Dr. med. Jörg Schmidtke, Hannover

Prof. Dr. med. Eberhard Schwinger, Lübeck

Prof. Dr. med. Walther Vogel, Ulm

Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen

Beratendes Mitglied

Prof. Dr. rer. soc. Irmgard Nippert, Münster

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik

Vorsitzender

Prof. Dr. med. Claus R. Bartram, Heidelberg