

Schriften zum Gesundheitsrecht

Band 40

Der Wandel genetischer Information

Personalisierte Medizin zwischen
Informations- und Verschwiegenheitsinteressen

Von

Christina M. Berchtold



Duncker & Humblot · Berlin

CHRISTINA M. BERCHTOLD

Der Wandel
genetischer Information

Schriften zum Gesundheitsrecht

Band 40

Herausgegeben von Professor Dr. Helge Sodan,
Freie Universität Berlin,
Direktor des Deutschen Instituts für Gesundheitsrecht (DIGR)
Präsident des Verfassungsgerichtshofes des Landes Berlin a.D.

Der Wandel genetischer Information

Personalisierte Medizin zwischen
Informations- und Verschwiegenheitsinteressen

Von

Christina M. Berchtold



Duncker & Humblot · Berlin

Die Juristische Fakultät
der Ludwig-Maximilians-Universität München
hat diese Arbeit im Jahr 2015
als Dissertation angenommen.

Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in
der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten
sind im Internet über <http://dnb.d-nb.de> abrufbar.

Alle Rechte vorbehalten
© 2016 Duncker & Humblot GmbH, Berlin
Fremddatenübernahme: L101 Mediengestaltung, Fürstenwalde
Druck: CPI buch.bücher.de, Birkach
Printed in Germany

ISSN 1614-1385
ISBN 978-3-428-14811-0 (Print)
ISBN 978-3-428-54811-8 (E-Book)
ISBN 978-3-428-84811-9 (Print & E-Book)

Gedruckt auf alterungsbeständigem (säurefreiem) Papier
entsprechend ISO 9706 ☼

Internet: <http://www.duncker-humblot.de>

Meinen lieben Eltern

„Es leuchtet! seht! – Nun läßt sich wirklich hoffen,
Daß, wenn wir aus viel hundert Stoffen
Durch Mischung – denn auf Mischung kommt es an –
Den Menschenstoff gemächlich komponieren,
In einen Kolben verlutieren
Und ihn gehörig kohobieren,
So ist das Werk im Stillen abgetan.
Es wird! die Masse regt sich klarer!
Die Überzeugung wahrer, wahrer:
Was man an der Natur Geheimnisvolles pries,
Das wagen wir verständig zu probieren,
Und was sie sonst organisieren ließ,
Das lassen wir kristallisieren.“

*Johann Wolfgang von Goethe, Faust II.
Zweiter Akt, Laboratorium, V. 6848, 1832.*

Vorwort

Die vorliegende Arbeit wurde im Wintersemester 2014/2015 von der Juristischen Fakultät der Ludwig-Maximilians-Universität zu München als Dissertation angenommen. Aktuelle Entwicklungen in Rechtsprechung und Literatur konnten weitestgehend bis Februar 2015 Berücksichtigung finden.

Mein ganz herzlicher Dank gilt meinem juristischen Doktorvater und akademischen Lehrer, *Herrn Prof. Dr. Jens Kersten*, der mir in seiner begeisternden „Liebe zum Oeffentlichen Recht“ stets höchste wissenschaftliche Freiheit gewährte. Für seine interdisziplinäre Offenheit, die wertvolle Förderung dieser Arbeit und seinen äußerst konstruktiven Optimismus gebührt ihm mein besonderer Dank.

Herrn Prof. Dr. Ulrich Schroth danke ich sehr herzlich für die zügige Erstellung des Zweitgutachtens. Auch *Herrn Prof. Dr. Ulrich Becker, LL.M.* gilt mein Dank als Mitglied der Kommission in der mündlichen Promotionsprüfung.

Special thanks goes to *Prof. Lisa S. Lehmann, M.D., Ph.D., M.Sc.* (Director of the Department of Global Health, Harvard University, Boston, MA) and *Devon R. Quasha, M.D., J.D.* (Massachusetts General Hospital, Harvard Medical School, Boston, MA) for their constructive scientific advice regarding the implementation of the integrated interdisciplinary survey on personalized medicine.

Schließlich möchte ich meinen Eltern von ganzem Herzen danken – dass sie mir stets ihre Liebe und Geborgenheit geschenkt haben und mich in jeder nur erdenklichen Weise auf meinem bisherigen Lebensweg unterstützt haben. Ihnen sei diese Arbeit in ganz besonderer Weise gewidmet!

München, im Juni 2015

Christina M. Berchtold

Inhaltsverzeichnis

§ 1	Einleitung	25
	A. Bestandsaufnahme	25
	B. Gang der Untersuchung	30

1. Teil

Medizinische Grundlagen und Entwicklung 34

§ 2	Medizinische Grundlagen	34
	A. Naturwissenschaftlicher Rahmen personalisierter Genmedizin	34
	B. Gene des Menschen	34
	I. Struktur genetischer Erbinformation	35
	1. Besondere Individualität des menschlichen Genoms	36
	a) Variabilität durch Basenaustausch und Sequenzwiederholung	39
	b) Steuerung der Genaktivität	42
	2. Vielschichtigkeit epigenetischer Veränderung	45
	II. Prädiktive Diagnostik genetischer Erbkrankheiten	47
	1. Charakteristika genetischer Diagnostikmöglichkeiten	48
	a) Zytogenetische Analysen	49
	b) Molekulargenetische Analysen	50
	c) Genproduktanalysen	52
	2. Charakteristika der Erbkrankheiten mit genetischem Drittbezug	54
	a) Chromosomenaberrationen	55
	b) Monogen bedingte Krankheiten	56
	c) Angeborene Stoffwechselstörungen	60
	d) Multifaktoriell bedingte Stoffwechselstörungen	61
	e) Genetisch bedingte Tumorerkrankungen	63
	III. Anwendungsbereiche der modernen Gendiagnostik	64
	1. Genetische Präkonzeptionsdiagnostik	65
	2. Genetische Präimplantationsdiagnostik	66
	3. Genetische Pränataldiagnostik	66
	4. Genetische Postnataldiagnostik	68
	5. Genetische Prädiktivdiagnostik	69
	a) Prädiktive genetische Diagnostik bei monogenen Erbkrankheiten	69

	b) Prädiktive genetische Diagnostik bei multifaktoriell bedingten Krankheiten	70
	c) Direct-to-Consumer Tests	71
	C. Gendiagnostische Herausforderung der Gesellschaft	73
§ 3	Personalisierung der Gendiagnostik	74
	A. Wandel des medizinischen Selbstverständnisses	74
	I. Wandel der genetischen Medizin	74
	II. Wandel zur personalisierten Medizin	76
	III. Wandel zur Präventivmedizin	79
	B. Ambivalenz der personalisierten Präventivmedizin	81
	I. Drittwirkung genetischer Information	82
	II. „Genetisierung“ der Medizin	83
	C. „Genetischer Exzeptionalismus“	84
	I. „Exzeptionalität“ genetischer Informationen als konzeptionelles Problem	85
	1. „Exzeptioneller“ Status genetischer Information	85
	a) Akzentuierung	86
	b) De-Akzentuierung	88
	2. Normative Relativierung	89
	II. „Genetischer Determinismus“	92
	III. „Exzeptionalität“ genetischer Informationen als normativer Regelungsansatz	93

2. Teil

	Rechtlicher Rahmen	96
§ 4	Verfassungsrecht	96
	A. Verfassungsrechtliche Schutzpflichtdimensionen	97
	I. Integritäts- und Entfaltungsschutz	99
	II. Allgemeines Persönlichkeitsrecht	100
	1. Normative Differenzierung	101
	a) Grundrechtsdogmatische Konkretisierungen	102
	b) Konkretisierungen in Art. 2 Abs. 1 GG i. V.m. Art. 1 Abs. 1 GG	106
	2. Recht auf Achtung der Individualität	107
	3. Recht auf Identitätsfindung	108
	a) Recht auf Wissen	108
	aa) Herleitung	109
	bb) Dimension und Ausprägung	111
	b) Recht auf Nichtwissen	112
	aa) Herleitung	113
	bb) Dimension und Ausprägung	117
	c) Konflikt zwischen Wissen und Nichtwissen	119

4. Recht auf informationelle Selbstbestimmung	122
a) Herleitung der Schutzpflichten	122
b) Schutzpflichtdimension	126
c) Schutzbereich	130
aa) Personenbezogene Daten	131
(1) Anonymisierte Daten	134
(2) Pseudonymisierte Daten	136
bb) Verwendungszusammenhang der Daten	136
d) Konflikt zwischen Informations- und Datenschutzinteressen	139
e) Grundrecht auf gen-informationelle Selbstbestimmung	141
B. Verfassungsrechtliche Schlussfolgerung	144
§ 5 Europarecht	145
A. Europarechtliche Schutzpflichtdimensionen	145
I. Europäische Menschenrechtskonvention	146
1. Rechtsgrundsätze	146
2. Schutzdimension	147
a) Achtung des Privat- und Familienlebens	147
b) Diskriminierungsverbot	149
aa) Konzept genetischer Diskriminierung	150
(1) Organisationale Diskriminierung	151
(2) Interaktionelle Diskriminierung	152
(3) Institutionelle Diskriminierung	153
bb) Konzept genetischer Anti-Diskriminierung	154
II. Europäische Grundrechtecharta	156
1. Anwendung	156
2. Grund und Grenzen	157
a) Leben und Unversehrtheit	158
b) Personenbezogene Daten	160
c) Diskriminierung	161
III. Biomedizinkonvention	162
1. Rechtscharakter der Konvention	164
2. Bindung und Bedeutung	165
a) Genetische Schutzdimension	165
aa) Schutz vor Diskriminierung	166
bb) Recht auf Wissen und Nichtwissen	166
b) Rezeption des Zusatzprotokolls	167
aa) Struktur	168
(1) Informationsinteressen	169
(2) Drittinformationsinteressen	170
bb) Anwendung	172
B. Europarechtliche Schlussfolgerung	172

3. Teil

Arzt-Patienten-Verhältnis

175

§ 6	Einfachgesetzlicher Rahmen der Genmedizin	175
	A. Gendiagnostische Wissensbalance	175
	I. Regelungen des deutschen Gendiagnostikgesetzes	176
	1. Regelungsziele	176
	a) Empowerment	177
	b) Verbot genetischer Diskriminierung	178
	2. Regelungsgegenstände	180
	3. Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken	180
	a) Aufklärung und Einwilligung	182
	b) Genetische Beratung	183
	c) Information, Geheimhaltung und Vernichtung	184
	4. Wissen und Nichtwissen	184
	II. Kontextualisierung	185
	1. Rechtsvergleich	186
	a) Österreich	186
	b) Schweiz	188
	c) Frankreich	189
	d) USA	190
	e) Folgerung aus dem Rechtsvergleich	192
	2. Ärztliche Anweisungen	193
	III. Würdigung	196
	1. Genanalysen im Lichte familiärer Drittinformatonsinteressen	196
	2. Genetische Regelung der Information in § 10 Abs. 3 S. 4 GenDG	203
	a) Rechtsdogmatische Rekonstruktion	204
	b) Konflikt verwandtschaftlicher Entscheidungsautonomie	207
	c) Konfliktauflösung im Einzelfall	209
	aa) Letztentscheidungsbefugnis der Weitergabeempfehlung	209
	bb) Ausstrahlungswirkung des § 34 StGB	211
	cc) Behandlungsrelevanz als Feinjustierung der tatbestandlichen Voraussetzungen	216
	IV. Medizinische Konformität	218
	B. Gendiagnostische Wissensasymmetrie in § 15 GenDG	223
	I. Regelungsgegenstände des § 15 Abs. 1 GenDG	224
	II. Regelungsgegenstände des § 15 Abs. 2 GenDG	225
	III. Bewertung genetischen Wissens der PND	227
	C. Gendiagnostische Schlussfolgerung	231

§ 7	Bioinformationelle Regelungsvorschläge	232
	A. Maßstäbe	232
	I. Indikation	233
	II. Informationelle Selbstreflexion	234
	B. Instrumente	235
	I. Paternalistische Beziehung	236
	II. Informed consent	241
	III. Supervision durch Ethikkommission	244
	IV. „Biobook“	248
	V. Agreement zwischen Arzt und Patient	251
	C. Bioinformationelle Schlussfolgerung	255

4. Teil

Biobanken

256

§ 8	Rechtlicher Rahmen und Rechtsprobleme	256
	A. Verwendung genetischer Daten in Biobanken	258
	B. Transnationaler Regelungsrahmen	260
	I. Internationale Deklarationen	260
	II. Europarechtliche Vorgaben	263
	1. Regelungsgegenstände	266
	2. Belange genetischer Biobanksammlungen	270
	a) Regelungen für Biobanken	270
	b) Bewertung einschlägiger Regelungen	272
	C. Grundrechtliche Folgerungen	276
	I. Forschungsfreiheitliche Schutzpflichten	276
	II. Informationelle Regelungselemente	278
	1. Willensbekundung	279
	2. Freiwilligkeit	280
	3. Schriftlichkeit	282
	4. Bestimmtheit	283
§ 9	Regelungsvorschläge für Biobanken	287
	A. Gesetzgebungskompetenz	287
	I. Ausschließliche Gesetzgebungskompetenz	287
	II. Konkurrierende Gesetzgebungskompetenz	288
	B. Governance-Perspektive	290
	C. Governance-Strukturen	292
	I. Biobankgeheimnis	294
	1. Schweigepflicht	295
	2. Informationspflicht	297
	a) Dynamic consent	298
	b) Global consent	299
	3. Differenzierungspflicht	301

II.	Qualitätssicherung	302
1.	Zertifizierungskultur	303
2.	Beauftragtenstruktur	304
III.	Transparenz	305
1.	Berichtskultur	306
2.	Registerstruktur	307
IV.	Würdigung	308
<i>5. Teil</i>		
	Ergebnisse	310
§ 10	Zusammenfassung	310
A.	Erster Teil: Medizinische Grundlagen und Entwicklung	310
B.	Zweiter Teil: Rechtlicher Rahmen	311
I.	Verfassungsrechtliche Ebene	311
II.	Europarechtliche Ebene	312
C.	Dritter Teil: Arzt- und Patienten-Verhältnis	314
I.	Gendiagnostische Ebene	314
II.	Bioinformationelle Ebene	316
D.	Vierter Teil: Biobanken	317
§ 11	Studie (Interdisciplinary Survey)	319
A.	Zielsetzung	319
B.	Methodik und Inhalte	319
I.	Entwicklung des Fragebogens	320
1.	Technische Umsetzung	320
2.	Datenschutz	321
3.	Pretests	321
4.	Auswahl der Teilnehmer	322
5.	Hinführung zum Thema	324
II.	Datenerhebung	324
1.	Skalen und Werte	325
2.	Wertung der Fragebögen	326
3.	Statistische Analyse	326
III.	Ergebnisse	326
1.	Behandlungsrelevanz genetischer Untersuchungen	328
a)	Fachspezifische Differenzierung	329
b)	Länderspezifische Differenzierung	331
2.	Anforderungen an genetische Untersuchungen	332
a)	Bewertung von Gesundheitsdaten	332
b)	Erwartungen an Gentest-begleitende Modalitäten	333
3.	Governance-Strukturen genetischer Biobanken	335
a)	Gen-medizinisches Material der Biobanken	335

b) Zugriffsbestimmungen für Biobanken	336
c) Speicherdauer biomedizinischer Biobank-Informationen	337
4. Governance-Konzepte einer personalisierten Medizin	338
a) Rahmenbedingungen	338
b) Bildungspolitischer Ansatz	339
c) „Safeguards“ einer personalisierten Medizin	340
d) „Safeguards“ eines Biobankgeheimnisses	341
C. Zusammenfassung der Studie	342
Literaturverzeichnis	344
Sachwortverzeichnis	384

Abkürzungsverzeichnis

a. A.	anderer Ansicht
a. a. O.	am angegebenen Ort
abl.	ablehnend
Abs.	Absatz
abw.	abweichend
AcP	Archiv für civilistische Praxis (Z)
a. D.	außer Dienst
AEUV	Vertrag über die Arbeitsweise der Europäischen Union
a. F.	alte Fassung
AJLM	American Journal of Law and Medicine (Z)
Alt.	Alternative
AME-FMedG	Augsburg-Münchener-Entwurf Fortpflanzungsmedizingesetz
Am J Hum Genet	American Journal of Human Genetics (Z)
Anm.	Anmerkung
AöR	Archiv des öffentlichen Rechts (Z)
Art.	Artikel
ArztR	ArztRecht (Z)
AT	Allgemeiner Teil
AtG	Atomgesetz – Gesetz über die friedliche Verwendung der Kernenergie und den Schutz gegen ihre Gefahren
AuA	Arbeit und Arbeitsrecht (Z)
Aufl.	Auflage
BÄK	Bundesärztekammer
BayVBl.	Bayerisches Verwaltungsblatt
BayVerfGH	Bayerischer Verfassungsgerichtshof
Bd.	Band
BDSG	Bundesdatenschutzgesetz
bes.	besonders
Beschl.	Beschluss
BGB	Bürgerliches Gesetzbuch
BGBI.	Bundesgesetzblatt
BGH	Bundesgerichtshof
BGHZ	Entscheidungen des Bundesgerichtshofs in Zivilsachen (Z)

BMBF	Bundesministerium für Bildung und Forschung
BME	Biomedical Ethics (Z)
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BMJ	Bundesministerium der Justiz
BMK	Biomedizinkonvention – Übereinkommen zum Schutz der Menschenrechte und der Menschenwürde im Hinblick auf die Anwendung von Biologie und Medizin
BMK-ZP	Zusatzprotokoll zur Biomedizinkonvention – Zusatzprotokoll zum Übereinkommen zum Schutz der Menschenrechte und der Menschenwürde im Hinblick auf die Anwendung von Biologie und Medizin
BT	Besonderer Teil
BT-Drs.	Drucksachen des Deutschen Bundestages
BVerfG	Bundesverfassungsgericht
BVerfGE	Entscheidungen des Bundesverfassungsgerichts
BVerwG	Bundesverwaltungsgericht
BVerwGE	Entscheidungen des Bundesverwaltungsgerichts
BZgA	Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung
bzgl.	bezüglich
bzw.	beziehungsweise
ca.	circa
CADASIL	Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy
Captcha	Completely Automated Public Turing test to tell Computers and Humans Apart
CDx	Companion Diagnostics
CGH	Comparative Genomische Hybridisierung
CGREU	Charta der Grundrechte der Europäischen Union
Clin Chem	Clinical Chemistry (Z)
Clin Genet	Clinical Genetics (Z)
CR	Computer und Recht (Z)
dass.	dasselbe
ders.	derselbe
DFG	Deutsche Forschungsgemeinschaft
d. h.	das heißt
dies.	dieselbe
DJT	Deutscher Juristentag
DNS	Desoxyribonukleinsäure
DÖV	Die Öffentliche Verwaltung (Z)
Drs.	Drucksache

Dt.	Deutsch, deutsche, deutscher
DTC	Direct-to-Consumer Test
Dtsch Arztebl	Deutsches Ärzteblatt (Z)
DuD	Datenschutz und Datensicherheit (Z)
DVBl.	Deutsches Verwaltungsblatt (Z)
DVR	Datenverarbeitung im Recht (Z)
E	Entscheidung
ebd.	ebenda
EEOC	The Equal Employment Opportunity Commission
EFQM	EFQM (European Foundation for Quality Management)
EGMR	Europäischer Gerichtshof für Menschenrechte
ELJ	European Law Journal (Z)
EMRK	Europäische Konvention zum Schutz der Menschenrechte und Grundfreiheiten
engl.	englisch
EP	Europäisches Parlament
EPA	Europäisches Patentamt
Erl.	Erläuterung
ESchG	Embryonenschutzgesetz
ESHG	Europäische Gesellschaft für Humangenetik
et al.	und andere
etc.	et cetera
Ethik Med	Ethik in der Medizin (Z)
EU	Europäische Union
EUGH	Europäischer Gerichtshof
EuGRZ	Europäische Grundrechte-Zeitschrift (Z)
Eur J Hum Genet	European Journal of Human Genetics (Z)
f./ff.	folgende Seite(n)
FamRZ	Zeitschrift für das gesamte Familienrecht mit Betreuungsrecht, Erbrecht, Verfahrensrecht, Öffentlichem Recht (Z)
FAZ	Frankfurter Allgemeine Zeitung
FDA	Food and Drug Administration (USA)
FISH	fluorescence in situ hybridization; sog. In-situ-Hybridisierung
Fn.	Fußnote
Fs.	Festschrift
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
GEKO	Gendiagnostik-Kommission
GEKO-GO	Geschäftsordnung der Gendiagnostik-Kommission
Gen.	Genesis

GenDG	Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen – Gendiagnostikgesetz
GenDG-E	Entwurf des Gendiagnostikgesetzes
GenTG	Gentechnikgesetz
GG	Grundgesetz
ggf.	gegebenenfalls
GRCh/GR-Charta	Charta der Grundrechte der Europäischen Union
GRUR	Gewerblicher Rechtsschutz und Urheberrecht (Z)
GTG	Gentechnikgesetz (Österreich)
GUMG	Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Schweiz)
GWAS	genomweite Assoziationsanalyse
HFG	Schweizer Humanforschungsgesetz
HHRJ	Harvard Human Rights Journal (Z)
h. M.	die herrschende Meinung
HRLJ	Human Rights Law Journal (Z)
Hrsg.	Herausgeber
Hs.	Halbsatz
ICSI	Intracytoplasmatische Spermieninjektion
i. d. R.	in der Regel
IFSG	Gesetz zur Verhütung und Bekämpfung von Infektionskrankheiten beim Menschen (Infektionsschutzgesetz)
IGH	Internationaler Gerichtshof
IGH-Statut	Statut des Internationalen Gerichtshofs
i. S. v.	im Sinne von
IVF	In-vitro-Fertilisation
i. V. m.	in Verbindung mit
i. w. S.	im weiteren Sinne
JA	Juristische Arbeitsblätter (Z)
JAMA	Journal of the American Medical Association (Z)
JBl.	Juristische Blätter (Z)
J Breast Cancer	Journal of Breast Cancer (Z)
J Clin Pharm Ther	Journal of Clinical Pharmacy and Therapeutics (Z)
JCSW	Jahrbuch für Christliche Sozialwissenschaften (Z)
J Exp Psychol	Journal of Experimental Psychology (Z)
J Genet Couns	Journal of Genetic Counseling (Z)
JLH	Journal of Law and Health (Z)
JME	Journal of Medical Ethics (Z)
JML	Journal of Medicine and Law (Z)

JMP	Journal of Medicine and Philosophy (Z)
JöR	Jahrbuch des öffentlichen Rechts der Gegenwart
JR	Juristische Rundschau (Z)
JURA	Juristische Ausbildung (Z)
JuS	Juristische Schulung (Z)
JZ	JuristenZeitung (Z)
Kap.	Kapitel
KJ	Kritische Justiz (Z)
KRG	Krebsregistergesetz
krit.	kritisch(e)
KritV	Kritische Vierteljahresschrift für Gesetzgebung und Rechtswissenschaft (Z)
KTQ	Kooperation für Transparenz und Qualität
lat.	lateinisch
LG	Landgericht
lit.	lat. littera (Buchstabe)
Lit.	Literatur
M-BO	Musterberufsordnung für die in Deutschland tätigen Ärztinnen und Ärzte
MDR	Monatsschrift für Deutsches Recht (Z)
MedR	Medizinrecht (Z)
ml.	Milliliter
MMR	MultiMedia und Recht
MPG	Medizinproduktegesetz
mRNS	messenger-Ribonukleinsäure
Nat	Nature (Z)
Nat Biotechnol	Nature Biotechnology (Z)
Nat Rev Card	Nature Reviews Cardiology (Z)
NEJM	New England Journal of Medicine (Z)
n.F.	neue Fassung
NIPD	nichtinvasive pränatale Gendiagnostik
NJW	Neue Juristische Wochenschrift
Norsk Epidemiol	Norwegian Journal of Epidemiology (Z)
Nr.	Nummer
NVwZ	Neue Zeitschrift für Verwaltungsrecht (Z)
NZA	Neue Zeitschrift für Arbeitsrecht (Z)
OECD	Organisation for Economic Corporation and Development (Organisation für wirtschaftliche Zusammenarbeit und Entwicklung)

oFb	online Fragebogen
p.c.	post conceptionem
PCR	Polymerase Chain Reaction, Polymerase-Kettenreaktion
PersV	Die Personalvertretung (Z)
PID	Präimplantationsdiagnostik
PKU	Phenylketonurie
PNAS	Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America (Z)
PND	Pränataldiagnostik
RDV	Recht der Datenverarbeitung (Z)
RG	Reichsgericht
RL	Richtlinie
Rn.	Randnummer
RNS	Ribonukleotidsäure
Rs.	Rechtssache
Rspr.	Rechtsprechung
S.	Seite
scil., sc.	scilicet (lat.), nämlich
SGB	Sozialgesetzbuch
SNP	Single nucleotide polymorphism, Einzelnukleotid-Polymorphismus
Soc Sci Med	Social Science and Medicine (Z)
sog.	sogenannt, sogenannte, sogenannter
StGB	Strafgesetzbuch
StPO	Strafprozessordnung
Teilbd.	Teilband
TFG	Transfusionsgesetz – Gesetz zur Regelung des Transfusionswesens
t-RNS	Transfer-Ribonukleinsäure
u. a.	unter anderem
u. ä.	und ähnliche
umf.	umfassend
UN	United Nations
UNC	Charter of United Nations
UNESCO	United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization
Urt.	Urteil
USA	United States of America
usw.	und so weiter

u. U.	unter Umständen
v.	von, vom
verb.	verbunden
VerfGH	Verfassungsgerichtshof
VersR	Versicherungsrecht (Z)
VfGH	Verfassungsgerichtshof Österreich
VG	Verwaltungsgericht
VGH	Verwaltungsgerichtshof
vgl.	vergleiche
VN	Vereinte Nationen
Vol.	Volume
Vorb.	Vorbemerkung
VSSR	Vierteljahresschrift für Sozialrecht (Z)
VVG	Versicherungsvertragsgesetz
WHO	World Health Organization
WissR	Wissenschaftsrecht (Z)
WRV	Weimarer Reichsverfassung
WTO	World Trade Organization
WVK	Wiener Übereinkommen über das Recht der Verträge
Z	Zeitschrift
ZaöRV	Zeitschrift für ausländisches öffentliches Recht und Völkerrecht (Z)
z. B.	zum Beispiel
ZD	Zeitschrift für Datenschutz (Z)
ZEE	Zeitschrift für evangelische Ethik (Z)
ZfL	Zeitschrift für Lebensrecht (Z)
ZfP	Zeitschrift für Politik (Z)
ZfPäd	Zeitschrift für Pädagogik (Z)
ZfSH/SGB	Zeitschrift für Sozialhilfe und Sozialgesetzbuch (Z)
ZfSoz	Zeitschrift für Rechtssoziologie (Z)
Zif.	Ziffer
zit.	zitiert
ZLR	Zeitschrift für das gesamte Lebensmittelrecht (Z)
ZME	Zeitschrift für medizinische Ethik (Z)
ZMGR	Zeitschrift für das gesamte Medizin- und Gesundheitsrecht (Z)
ZP	Zusatzprotokoll
ZRP	Zeitschrift für Rechtspolitik (Z)
ZStW	Zeitschrift für die gesamte Strafrechtswissenschaft (Z)
zugl.	zugleich

§ 1 Einleitung

A. Bestandsaufnahme

Die Vorstellung, mit Hilfe von personalisierten Genuntersuchungen das „Buch des Lebens“¹ eines jeden Menschen lesen zu können, hat den Wettlauf der 1990er Jahre um die Entschlüsselung des menschlichen Genoms geprägt. Im Erkenntnisfortschritt des 21. Jahrhunderts spiegelt sich die naturwissenschaftliche Bedeutung des Humangenomprojekts² wider. Wissenschaftler hinterfragen die molekulargenetischen Grundlagen von biologischen Prozessen und identifizieren personalisierte Biomarker, die Wirksamkeit, Verträglichkeit oder Dosierung der Therapie beeinflussen.

In Deutschland erfolgten 2004 bereits über 300.000 genetische Analysen.³ Dabei verdeutlicht das Schlagwort des „1000-Dollar-Genoms“⁴, dass biotechnologische Unternehmen Genomanalysen schon für wenige hundert Euro anbieten. Mittels dieser Testuntersuchungen können nicht nur aktuelle Erkrankungen diagnostiziert werden.⁵ Auch lassen sich Aussagen über Risiko und Eintrittswahrscheinlichkeit in Zukunft manifest werdender Krankheiten treffen.⁶ Ziel der Untersuchungen ist die Abklärung genetischer Eigen-

¹ Zur Begründung und Kritik des Begriffs „Book of Life“, siehe *Kay*, *Book of Life*, passim.

² Vgl. zu Zielsetzung und Geschichte des Humangenomprojekts, *Human Genome Project Archive 1990–2003*; http://web.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/index.shtml [letzter Aufruf am 20.07.2014]; BT-Drs. 16/10532, S. 16; *Wollenschläger*; AöR 138 (2013), S. 162 f.; *Eberbach*, *MedR* 2011, S. 757 (759 ff.); 2012 hat das internationale 1000-Genom-Projekt mit der Entschlüsselung des Erbguts von 1,092 Personen aus 14 verschiedenen ethnischen Gruppen das vorläufige Ziel erreicht, siehe <http://www.aerzteblatt.de/nachrichten/52254> [letzter Aufruf am 21.02.2015] sowie *The 1000 Genomes Project Consortium*, *Nature* 2012, S. 56 ff.

³ Vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 16.

⁴ Siehe auch *Eberbach*, *MedR* 2011, S. 757 (759 ff.); *Wollenschläger*; AöR 138 (2013), S. 162 f.

⁵ § 3 Nr. 7 lit. a GenDG definiert eine „diagnostische genetische Untersuchung“ als eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der „Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung“; ferner sollen gem. § 3 Nr. 7 lit. b GenDG genetische Eigenschaften untersucht werden, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können.

⁶ Vgl. BT-Drs. 14/9020, S. 115 ff.; *Wollenschläger*; AöR 138 (2013), S. 162 f.

schaften, die den Eintritt einer möglichen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ganz oder teilweise verhindern können (§ 3 Nr. 7 lit. d GenDG) oder die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können (§ 3 Nr. 7 lit. c GenDG). Derzeit sind in der Bundesrepublik über 40 Arzneimittel zugelassen, für die ein gendiagnostischer Test verpflichtend oder empfohlen ist.⁷

Ein Spezifikum diagnostischer und prädiktiver genetischer Untersuchungen stellt der Drittbezug der gewonnenen Information dar: Eine Genanalyse kann nicht nur die genetische Disposition des Einzelnen identifizieren, sondern offenbart möglicherweise auch das Erkrankungsrisiko genetisch mit ihm verwandter Personen.⁸ Diese Besonderheit genetischer Information bedingt einen diffizilen Grundrechtskonflikt, wenn Informations- und Verschwiegenheitsinteressen konfliktieren – der folgende Fall illustriert dies wie folgt:

Ein 20-Jähriger fällt „unerwartet ins Koma und stirbt. Ein Arzt erkennt eine über das X-Chromosom erbliche Stoffwechselstörung der Leber als Ursache und erklärt der Mutter, an dem Defekt könnten auch die heranwachsenden Söhne ihrer beiden Schwestern erkranken. Aus Scham bewahrt die Frau jedoch das Geheimnis, und der Mediziner fühlt sich an seine Schweigepflicht gebunden, obwohl er weiß, wie die Leberstörung mit einer strikten Diät kontrolliert werden könnte. Davon ahnen die Tanten des Toten und deren Söhne nichts – die Familientragödie nimmt ihren Lauf. Drei Jahre nach dem ersten Koma-Opfer stirbt ein Cousin auf gleiche Weise, und dessen Mutter klagt den Arzt an: Sein Schweigen habe ihren Sohn einer Chance beraubt, seinem vermeidbaren Tod zu entgehen.“⁹

Zunächst mag man in dieser Frage auf Leben und Tod geneigt sein, eine Informationspflicht zu bejahen – bei weniger einschneidenden Diagnosen oder geringeren Behandlungschancen ist ein Geheimhaltungsinteresse jedoch möglicherweise differenziert zu betrachten.¹⁰ Jeder muss sich fragen: Wie viel Wissen braucht der Mensch, wie viel Wissen verträgt der Mensch?

Der Konflikt zwischen Informations- und Verschwiegenheitsinteressen lässt sich zunächst individuell lösen – wenn die Entscheidung auf die eige-

⁷ Zu den sog. Companion Diagnostics siehe <http://www.vfa.de/de/anzneimittelforschung/datenbanken-zu-anzneimitteln/individualisierte-medizin.html> [letzter Aufruf am 05.08.2014].

⁸ Vgl. *Cramer*; Genom- und Genanalyse, S. 236 ff.; *Damm*, MedR 1999, S. 437 (439); *Wollenschläger*; AöR 138 (2013), S. 162 ff.; *Rieder*; Genetische Untersuchung und Persönlichkeitsrecht, S. 184 ff.

⁹ *Stollorz*, Mehr als nur ein Familiengeheimnis, FAZ vom 30.06.2010, <http://www.faz.net/s/Rub268AB64801534CF288DF93BB89F2D797/Doc~E4CE617A52F614754ACB762D5C71CD268~ATpl~Ecommon~Scontent.html> [letzter Aufruf am 08.11.2013]. Siehe auch *Albrecht*, „Habe auch den Defekt“, Der Spiegel 46/2012, S. 138, http://magazin.spiegel.de/reader/index_SP.html#j=2012&h=46&a=89571166 [letzter Aufruf am 28.04.2013].

¹⁰ Vgl. *Wollenschläger*; AöR 138 (2013), S. 162 ff.

nen Informationen beschränkt ist und der Patient persönlich in eine genetische Untersuchung einwilligen kann. Diffizil wird eine Entscheidung, sobald ein informationeller Drittbezug genetischer Daten für verwandte Familienangehörige, wie den Cousin des 20-Jährigen, gegeben ist. Die zugrundeliegende Problematik liegt dabei mitunter im Wandel des ärztlichen Selbstverständnisses: Bedingt durch den Wandel genetischer Information empfinden Menschen bereits die Wahrscheinlichkeit, erkranken zu können, als beeinträchtigende Belastung – gar als Krankheit.¹¹ Es entsteht das Phänomen des „gesunden Kranken“.¹² Befunde werden präsymptomatisiert, und die Betroffenen treffen in der Abwägung genanalytischer Erkenntnisse weitreichende Entscheidungen: Der vielfach zitierte Fall einer amerikanischen Schauspielerin ist dabei wohl das bekannteste Beispiel, sich aufgrund eines statistischen Erkrankungsrisikos zu einer Brustamputation zu entscheiden, ohne dass konkrete Krankheitssymptome vorliegen.¹³

Gleichermaßen gilt es auch in Rechnung zu stellen, dass sich der „gesunde Kranke“ möglicherweise gar nicht annäherungsweise Aussagen der Gendiagnostik aussetzen möchte? Zu reflektieren ist, ob die Komplexität genetischer Disposition in einem Wechselspiel von exogenen, epigenetischen Faktoren der biologischen, gesellschaftssozialen und politischen Umwelt des Menschen nicht genetisch informierte Präventionslogiken überspielt?¹⁴ Denn selbst bei mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit zu prognostizierenden Krankheiten, wie Chorea Huntington, muss man sich fragen, ob die Krankheitsdiagnose nicht zu einer beträchtlichen psychischen Verunsicherung des Patienten führt, wenn Behandlungsoptionen fehlen? In diesem komplexen Interessengeflecht würde ein konservativ behandelnder Arzt das Konzept der „personalisierten“ Information gewiss erweitern und „persönliche“ Informationen, wie etwa die Lebensumstände oder Familienkonstellationen, in die Bewertung des Einzelfalls einflechten. Folglich lautet die zentrale Frage im Kontext dieser Arbeit: Wie persönlich ist die personalisierte Medizin wirklich?

Vor dem Hintergrund einer fortschreitenden Personalisierung gilt es daher zunächst die Bedeutung eines „genetischen Exzeptionalismus“ zu untersuchen und sowohl Chancen als auch Risiken des medizinisch-informationellen

¹¹ Vgl. *Kersten*, JZ 2011, S. 161 ff.; *Nowotny/Testa*, Die gläsernen Gene, S. 137.

¹² Siehe auch *Scholz*, in: Beck-Gernsheim, Welche Gesundheit wollen wir? Dilemmata des medizintechnischen Fortschritts, S. 37 f.; BT-Drs. 14/9020, S. 132; *Stocker*, in: Prütting, Medizinrecht, § 4 GenDG, Rn. 12.

¹³ Siehe auch *Müller-Jung*, Jolies Brustamputation – Kleine Narben, Frankfurter Allgemeine Zeitung (FAZ) vom 14.05.2013, <http://www.faz.net/aktuell/wissen/jolies-brustamputation-kleine-narben-12182499.html> [letzter Aufruf am 19.08.2013].

¹⁴ Vgl. *Kersten*, JZ 2011, S. 161 ff.