

Aus dem Bereich Theoretische Medizin und Biowissenschaften
der Medizinischen Fakultät
der Universität des Saarlandes, Homburg/Saar

**Prädiktive genetische Testung an Minderjährigen auf Morbus Huntington und hereditäre
Tumorsuszeptibilitätssyndrome – rechtliche Grundlagen und ethische Aspekte**

Dissertation zur Erlangung des Grades eines Doktors der Medizin

der Medizinischen Fakultät

der UNIVERSITÄT DES SAARLANDES

2015

vorgelegt von: Sebastian Podsada, Mag. Jur. (LL.M.)
geb. am: 23.05.1980 in Leipzig

Inhaltsverzeichnis

| | |
|--|---|
| Prädiktive genetische Testung an Minderjährigen auf Morbus Huntington und hereditäre Tumorsuszeptibilitätssyndrome – rechtliche Grundlagen und ethische Aspekte..... | 4 |
| Predictive genetic testing for Huntington disease and hereditary tumor syndromes in adolescents – legal principles, and ethical aspects | 6 |
| Abkürzungsverzeichnis | 7 |

| | |
|--|----|
| Prädiktive genetische Testung an Minderjährigen auf Morbus Huntington und hereditäre Tumorsuszeptibilitätssyndrome – rechtliche Grundlagen und ethische Aspekte..... | 9 |
| I. Einleitung..... | 9 |
| II. Prädiktive und präsymptomatische genetische Tests | 12 |
| 1. Morbus Huntington | 12 |
| 2. Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP) | 14 |
| 3. Hereditäres nicht polyposisassoziertes, kolorektales Karzinom (HNPCC) | 15 |
| 4. MEN-2-Syndrome im Kindes- und Jugendalter..... | 16 |
| III. Entscheidungsvermögen und Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger..... | 19 |
| IV. Die prädiktive genetische Diagnostik am Minderjährigen im Recht | 27 |
| 1. Exzeptionalität vs. Normalität prädiktiv erlangter genetischer Informationen | 27 |
| 2. Autonomie und Einwilligung | 28 |
| a. Allgemeines Persönlichkeitsrecht und geninformationelle Selbstbestimmung..... | 28 |
| b. Aufgabe und Wesen der informierten Einwilligung..... | 30 |
| c. Ärztliche Heilbehandlung - die Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger im Recht | 31 |
| 3. Gendiagnostikgesetz, Richtlinien und Internationale Leitlinien – die rechtliche Regelung der prädiktiven genetischen Diagnostik | 35 |
| a. Internationale Leitlinien und Empfehlungen | 35 |
| b. Gendiagnostikgesetz (GenDG)..... | 39 |
| aa. Aufklärung und Einwilligung im Gendiagnostikgesetz | 39 |
| bb. Genetische Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 Abs. 1 GenDG | 39 |
| cc. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission zu genetischen Untersuchungen bei nichteinwilligungsfähigen Personen nach § 14 Abs. 1 Nr. 1 i. V. mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG | 40 |

| | | |
|-------|--|----|
| dd. | Vorgeburtliche genetische Untersuchungen nach § 15 GenDG..... | 41 |
| c. | Zusammenfassung | 42 |
| V. | Motive für die Inanspruchnahme prädiktiver genetischer Tests | 43 |
| VI. | Nachfrage und nachfragebestimmende Faktoren prädiktiver genetischer Tests..... | 45 |
| VII. | Folgen respektive mögliche Folgen der präsymptomatischen Testung auf HD | 48 |
| 1. | Allgemeine psychische Last in von HD betroffenen Familien | 48 |
| 2. | Kurzfristige Reaktion | 49 |
| 3. | Langfristige Anpassung..... | 51 |
| 4. | Prädiktoren schlechter Anpassung | 52 |
| 5. | Nichtmutationsträger | 54 |
| 6. | Suizid..... | 55 |
| VIII. | Psychische Folgen der prädiktiven genetischen Testung auf Tumorsuszeptibilitätssyndrome..... | 57 |
| IX. | Weitere Aspekte zur Bewertung der prädiktiven genetischen Testung an Minderjährigen | 59 |
| 1. | Medizinische Aspekte | 59 |
| 2. | Psychosoziale Aspekte | 60 |
| 3. | Weitere psychologische Aspekte | 62 |
| 4. | Diskriminierung | 62 |
| 5. | Vertraulichkeit und Privatheit genetischer Informationen, Auskunftsrecht und Recht auf Nichtwissen | 66 |
| 6. | Open future-Argumentation und zukünftige Autonomie des Kindes | 68 |
| 7. | Syndrom des vulnerablen Kindes..... | 70 |
| X. | Handlungsempfehlungen zur prädiktiven genetischen Testung Minderjähriger | 72 |
| XI. | Konklusion | 75 |
| | Literaturverzeichnis..... | 78 |
| | Danksagung..... | 88 |

Prädiktive genetische Testung an Minderjährigen auf Morbus Huntington und hereditäre Tumorsuszeptibilitätssyndrome – rechtliche Grundlagen und ethische Aspekte

Prädiktive genetische Tests unterscheiden sich von anderen medizinischen Tests deutlich dahingehend, dass diese einen möglichen Krankheitsausbruch bereits mit dem sicheren Nachweis einer Genmutation und damit einer Manifestation deutlich vorausgehend vorherzusagen vermögen. Verfügbar war eine solche Testung zunächst für die Huntington Erkrankung (HD), eine neurodegenerative Erkrankung, die sich typischerweise in der vierten Lebensdekade manifestiert und für die bislang keine die Krankheitsprognose beeinflussende Therapieoption besteht. Später wurden prädiktive genetische Tests auch für hereditäre Tumordispositionssyndrome wie FAP, HNPCC und die MEN-2-Syndrome verfügbar. Abhängig von den Charakteristika der infrage stehenden Erkrankung, wirft die prädiktive Testung dabei insofern jeweils spezifische ethische und rechtliche Fragen auf, als sich die Erkrankungen teils deutlich insbesondere hinsichtlich Manifestationsalter, Therapierbarkeit und Prognose unterscheiden. Neben dem möglichen Ergreifen therapeutischer Schritte, steht die Beseitigung einer oftmals quälenden Unsicherheit über Vorliegen respektive Nichtvorliegen der betreffenden Genmutation, im Blickpunkt der Motivation der Testaspiranten. Auch Jugendliche mögen bereits von dieser Unsicherheit betroffen sein, da auch diese oftmals bereits auf eine lang andauernde familiäre Krankheitserfahrung zurückzublicken vermögen. So verwundert es nicht, dass bereits diese den quälenden Schleier des Nichtwissens lüften und über ihren genetischen Status informiert sein wollen, wobei zum einen fraglich ist, ob Jugendlichen eine solche prädiktive Testung überhaupt rechtlich möglich ist, zum anderen aber überhaupt zu empfehlen wäre. Das deutsche Recht genauso wie der weit überwiegende Teil der Fachliteratur wählt dabei eine differenzierte Vorgehensweise, mit einer Ablehnung einer entsprechenden Testung für Krankheiten, die sich erst im Erwachsenenalter manifestieren, hier wird eine Testteilnahme an das Erreichen der Volljährigkeit oder aber eine entsprechende entwicklungspsychologische Reife geknüpft. Im Gegensatz dazu wird auch Kindern und Jugendlichen eine prädiktive genetische Testung auf Erkrankungen, die sich bereits vor Erreichen der Volljährigkeit manifestieren können, ausdrücklich empfohlen. Dabei haben Studien gezeigt, dass Erwachsene zumeist auch mit dem Nachweis einer pathologischen Genmutation und einer gegebenenfalls fatalen Diagnosestellung psychisch erstaunlich gut umzugehen vermögen, doch konnte ebenfalls

nachgewiesen werden, dass insofern eine gewisse Selbstselektion der Testaspiranten besteht, sich in der Regel also auch nur diejenigen testen lassen werden, die eine solche Testung psychisch gut vertragen, weshalb die Entscheidung für oder wider einen prädiktiven genetischen Test unbedingt autonom getroffen werden muss, was durch entsprechende genetische Beratungen sichergestellt werden soll.

Predictive genetic testing for Huntington disease and hereditary tumor syndromes in adolescents – legal principles, and ethical aspects

Predictive genetic tests fundamentally differ from other medical tests in providing accurate information about the existence of a genetic mutation and thus the possible onset of a certain genetic disease long before it clinically manifests. At first, these tests were available for Huntington disease (HD) – a neurodegenerative disease – that usually manifests in the mid-30s, and for which no therapeutic strategy relevant to prognosis exists so far. Later they became available for hereditary cancer disposition syndromes such as FAP, HNPCC, as well as the MEN-2 syndromes. Depending on disease characteristics, predictive genetic testing of each disease raise unique ethical and legal questions as they differ in the age of onset, the availability of therapeutic measures, and their prognosis. Besides possible medical interventions, reducing uncertainty is one of the primary motivations to pursue predictive genetic testing. As hereditary diseases test candidates often share a long lasting experience with the disease in the family and a burdensome time of not knowing whether they will be affected themselves. Thus, it is no surprise that already adolescents might want to cast off this veil of ignorance, and want to be tested. But there are two questions that need to be answered, first, are they allowed to be tested, second, is it good for them. German laws as well as the far most of the literature follow a differentiated approach, with denying adolescents predictive genetic testing for those diseases that typically do not manifest until adulthood, until they are mature enough to consent, or reach the age of majority respectively, and highly recommending predictive testing for these diseases for which therapeutic measures should already be taken during childhood and adolescence. But research has shown that adult test candidates are mostly able to cope quite well, even with a fatal diagnosis like that of a mutation in the Huntingtin gene, unavoidably leading to a manifestation of Huntington disease. As this is just one part of the truth, as only a small fraction of the adult risk population decides to undergo testing with a certain self-selection and those deciding for the test being psychologically better equipped to even cope with an unfavorable result, genetic counseling has to ensure an autonomous decision of the adolescent test aspirant.

Abkürzungsverzeichnis

| | |
|----------------|---|
| ACMG | American College of Medical Genetics |
| APA | American Psychological Association |
| ASHG | American Society of Human Genetics |
| BGB | Bürgerliches Gesetzbuch |
| BGH | Bundesgerichtshof |
| BGHSt | Entscheidung des Bundesgerichtshofs in Strafsachen |
| BGHZ | Entscheidung des Bundesgerichtshofs in Zivilsachen |
| BSHG | British Society of Human Genetics |
| BVerfGE | Entscheidung des Bundesverfassungsgerichts |
| CGS | Clinical Genetics Society |
| ESHG | European Society of Human Genetics |
| FAP | Familiäre adenomatöse Polyposis coli |
| GEKO | Gendiagnostikkommission |
| GenDG | Gendiagnostikgesetz |
| GG | Grundgesetz |
| HD | Huntington Erkrankung (<i>engl.</i> Huntington disease) |
| HGSA | Human Genetics Society of Australasia |
| HNPCC | Hereditäres nicht polyposisassoziertes, kolorektales Karzinom |
| IHA | International Huntington Association |
| JGG | Jugendgerichtsgesetz |
| MEN | Multiple endokrine Neoplasie |
| MTC | Medulläres Schilddrüsenkarzinom |
| pHPT | primärer Hyperparathyreoidismus |

| | |
|-------------|--|
| RGSt | Entscheidung des Reichsgerichts in Strafsachen |
| RKI | Robert-Koch-Institut |
| StGB | Strafgesetzbuch |
| VCS | Vulnerable Child Syndrome |
| WFN | Weltverband für Neurologie |

Prädiktive genetische Testung an Minderjährigen auf Morbus Huntington und hereditäre Tumorsuszeptibilitätssyndrome – rechtliche Grundlagen und ethische Aspekte

I. Einleitung

Der Begriff der Krankheit entscheidet über das Handeln des Arztes¹, soviel durfte bis anhin als gesichert gelten. Während sich die klinische Medizin bislang am Leidenden (*lat. Patient*) orientierte² und der Begriff der Krankheit zugleich als Handlungsanweisung mit ärztlichem Adressaten und Rechtfertigungselement des Eingriffs in die körperliche Unversehrtheit des Patienten fungierte³, bleibt über diese Auffassung von Krankheit neu nachzudenken, denn die Zeiten ändern sich. Mit der Verfügbarkeit prädiktiver genetischer Tests wird erstmals eine Medizin existent, die präsymptomatisch operiert und sich damit deutlich von den bisherigen Möglichkeiten der medizinischen Diagnostik unterscheidet. Zwar konnten auch schon vor der Verfügbarkeit prädiktiver genetischer Tests, beispielsweise mittels laborchemischer Untersuchungen, Aussagen über zukünftige Leidensverläufe getroffen werden, doch blieb der Fokus dieser herkömmlichen Diagnostik dabei klar auf den Ist-Zustand des Patienten begrenzt⁴. Das therapeutische Handeln des Arztes war als reaktiv zu bezeichnen⁵. Merkmal der prädiktiven genetischen Diagnostik hingegen ist, dass diese schon vor der Manifestation einer Erkrankung Anwendung findet. Doch die neuen diagnostischen Möglichkeiten führen nicht zu der vielfach geglaubten absoluten Bestimmtheit, sondern sind vielmehr mit einer ganz eigenen Art von Unsicherheit behaftet. Entgegen einem Großteil des öffentlichen Meinungsbildes, ist eine tatsächliche Manifestation einer Erkrankung auch mit dem Feststellen einer Genmutation nämlich keinesfalls sicher, vielmehr aber mehr oder weniger wahrscheinlich⁶. So ist das Risiko eines Krankheitsausbruchs zwar wie im Fall der Huntington Erkrankung (HD) bei 100%⁷ liegend, in anderen Fällen wie der zu einem kolorektalen Karzinom führenden HNPCC bei ca. 30-60%⁸

¹ Lanzerath, "Krankheitsbegriff und Zielsetzungen der modernen Medizin - Vom Heilungsauftrag zur Antiaging-Dienstleistung?", S. 14.

² Stockter, "Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität.", S. 154.

³ Lanzerath, "Krankheitsbegriff und Zielsetzungen der modernen Medizin - Vom Heilungsauftrag zur Antiaging-Dienstleistung?", S. 15.

⁴ Evans, Skrzynia und Burke, "The Complexities of Predictive Genetic Testing.", S. 1053.

⁵ Stockter, "Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität.", S. 154.

⁶ Evans, Skrzynia und Burke, "The Complexities of Predictive Genetic Testing.", S. 1053.

⁷ Myers, "Huntington's Disease Genetics.", S. 255.

⁸ Steinke, Vogt und Aretz, "Klinik und Genetik des familiären Darmkrebses.", S. 268.

liegend und damit mit einem weitaus höheren Wahrscheinlichkeitsmoment behaftet. Die prädiktiven genetischen Tests im weiteren Sinne lassen sich deshalb auch in präsymptomatische Tests auf der einen Seite, die Krankheiten umschreiben, die bei Vorliegen einer betreffenden Genmutation sicher ausbrechen werden, die HD ist eine in diese Kategorie fallende Erkrankung und prädiktive Tests im engeren Sinne respektive Prädispositions-Tests auf der anderen Seite unterteilen, bei denen ein Krankheitsausbruch bei Vorliegen einer Genmutation mehr oder weniger wahrscheinlich ist⁹. In den Kreis der letztgenannten Kategorie fallen die Erkrankungen der hereditären Tumorsuszeptibilitätssyndrome wie FAP, HNPCC und MEN-2-Syndrom. Doch nicht nur die Frage, ob bei Vorliegen einer pathologischen Genmutation überhaupt eine Manifestation der Erkrankung erfolgt, auch die Frage nach dem Wann und Wie des Ausbruchs, wird durch einen solchen Nachweis gerade nicht beantwortet. Erkennbar ist der Befund eines Mutationsnachweises also mit großen Unwägbarkeiten behaftet, wobei es doch gerade die Beseitigung einer oft quälenden Unsicherheit ist, die als einer der prominentesten Motive zur Vornahme prädiktiver genetischer Tests gilt¹⁰. Dabei fällt es nicht schwer, sich eine solche Unsicherheit auch schon bei Kindern und Jugendlichen vorzustellen, sind es doch diese, die oftmals schon in jungen Jahren, Last und Leid einer hereditären Erkrankung in der Familie erfahren. Umso verständlicher erscheint damit der Wunsch, Gewissheit über das Vorliegen respektive Nichtvorliegen einer pathologischen Genmutation zu erhalten, auch und selbst dann, wenn eine die Krankheitsprognose beeinflussende Therapieoption wie im Fall der HD bislang nicht existiert. Dabei stellt sich jedoch die Frage, welche psychosozialen Wirkungen ein solcher prädiktiver Test auf das Individuum entfaltet, im Hinblick auf eine gegebenenfalls fatale Diagnose wie im Fall der HD, aber auch im Hinblick auf die gegebenenfalls vorliegende zeitliche Dissoziation von Mutationsweis und Krankheitsmanifestation. Diese Frage stellt sich dabei umso mehr, wenn man sich Kinder und Jugendliche als Testaspiranten vorstellt, die in einer Zeit der eigenen kognitiven und moralischen Entwicklung eine unter Umständen lebensprägende Entscheidung trafen. Um das ethische Prinzip und grundgesetzlich verbürgte Recht einer autonomen Entscheidungsfindung zu wahren, müsste der Minderjährige zum einen möglichst selbst die erforderliche kognitive Reife zu einer solchen Entscheidung aufbringen, zum anderen aber auch eine gewisse persönliche Unabhängigkeit in Zeiten der elterlichen respektive familiären Abhängigkeit, ein Aspekt, der eine weitere Besonderheit prädiktiver genetischer Tests

⁹ Marteau und Croyle, *“The New Genetics: Psychological responses to genetic testing.”*, S. 694.

¹⁰ Ibid.

in den Fokus rückt, die hereditäre Erkrankungen mit sich bringen: die Besonderheit einer Erweiterung des Kreises der potenziell Betroffenen auf Familienangehörige, da auch diese Träger der entsprechenden pathologischen Genmutation sein könnten. So sind prädiktive genetische Tests nicht nur durch eine zeitliche Dissoziation von Diagnosestellung und Krankheitsmanifestation gekennzeichnet, sondern auch durch eine regelmäßige Erweiterung des Kreises der von einem Testergebnis Betroffenen¹¹. Und diese sind nicht nur jeweils selbst Träger eines individuellen Selbstbestimmungsrechts, sondern auch jeweils ganz eigener Vorstellungen betreffend die spezifische Erkrankung respektive eines dahingehenden prädiktiven genetischen Tests. Dies jedoch bringt mit sich, dass sich in einer von einer hereditären Erkrankung betroffenen Familie gegebenenfalls widerstreitende individuelle Rechte gegenüberstehen¹², Einflüsse, die auch auf den Entscheidungsfindungsprozess des minderjährigen Testaspiranten wirken könnten.

Zusammenfassend stellt sich somit die Frage, ob eine prädiktive genetische Testung Minderjährigen zu empfehlen ist, welche Voraussetzungen in der Person des Minderjährigen vorliegen sollen und unter welchen anderen Bedingungen eine solche Testung erfolgen müsste. Dabei erscheint auch eine Differenzierung anhand der Charakteristika der spezifischen Erkrankungen denkbar, als sich diese nicht nur hinsichtlich Erkrankungswahrscheinlichkeit und Manifestationszeit, sondern vor allem auch hinsichtlich des Vorhandenseins therapeutischer Optionen teils grundlegend unterscheiden. Im Folgenden sollen deshalb zunächst die Erkrankungen Morbus Huntington (HD), Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP), Hereditäres nicht polyposisassoziertes, kolorektales Karzinom (HNPCC) und die MEN 2-Syndrome kurz anhand ihrer Charakteristika dargestellt werden, bevor ich in einem weiteren Schritt eine Darstellung der entwicklungspsychologischen Erkenntnisse hinsichtlich der Frage nach einem autonomen Entscheidungsvermögen respektive der Einwilligungsfähigkeit in eine ärztliche Behandlung Jugendlicher vornehmen werde. Im Weiteren bleiben die rechtlichen Voraussetzungen der prädiktiven genetischen Diagnostik in Deutschland zu erörtern, bevor die ethischen Aspekte der prädiktiven genetischen Diagnostik untersucht werden sollen.

¹¹ Stockter, *„Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität.“*, S. 156.

¹² Ibid.

II. Prädiktive und präsymptomatische genetische Tests

1. Morbus Huntington

Die Huntington-Krankheit (Huntington disease; HD) ist eine autosomal-dominant vererbte neurodegenerative Erkrankung, die mit charakteristischen Bewegungsstörungen einhergeht, weshalb diese teilweise auch als Chorea Huntington bezeichnet wird¹³. Obwohl Leitsymptom¹⁴ der Erkrankung, kommt es neben den choreatischen Bewegungsstörungen regelmäßig zu einer Vielzahl motorischer, aber auch psychiatrischer und kognitiver Beschwerden¹⁵. Auch brauchen die choreatischen Bewegungsmuster aus Sicht des Patienten keineswegs im Vordergrund der Erkrankung zu stehen¹⁶, weshalb dem neueren Begriff der Huntington-Krankheit der Vorzug gegeben werden soll¹⁷. Der Verlauf der HD ist progredient und führt meist nach einer Krankheitsdauer von etwa 15 bis 20 Jahren zum Tode¹⁸. Diesem ursächlich sind dann vor allem Infektionserkrankungen, die typischerweise verstärkt bei Pflegebedürftigen vorzufinden sind, beispielsweise Aspirationspneumonien¹⁹. Eine kausale oder auch nur den Krankheitsprozess verlangsamende Behandlungsmöglichkeit besteht bislang nicht²⁰.

Das für die HD verantwortliche Huntingtin-Gen zeichnet sich durch eine vollständige Penetranz aus, womit bei autosomal-dominantem Erbgang Kinder betroffener Mutationsträger ein 50%iges Erkrankungsrisiko aufweisen²¹. Während die Penetranz vollständig ist, das Erkrankungsrisiko bei geerbter Genmutation also 100 % beträgt, ist die Expressivität der Erkrankung höchst unterschiedlich²². So kann beispielsweise das Erstmanifestationsalter zwischen einem Alter von 2 Jahren und einem Lebensalter von mehr als 80 Jahren liegen, doch ist HD eine Erkrankung, die sich typischerweise im mittleren Lebensalter manifestiert²³; das Durchschnittsalter bei Erstmanifestation liegt zwischen 35 und 40 Jahren²⁴. Tritt HD vor dem 21. Lebensjahr auf²⁵, so

¹³ Kosinski und Landwehrmeyer, "Choreatische Bewegungsstörungen.", S. 42

¹⁴ Ibid., S. 38.

¹⁵ Ibid, S. 42.

¹⁶ Ibid, S. 38.

¹⁷ Ibid, S. 42.

¹⁸ Ibid, S. 43.

¹⁹ Ibid, S. 43.

²⁰ Bates, "The Molecular Genetics of Huntington Disease — a History.", S. 771.

²¹ Meincke et al., "Psychiatrische und ethische Aspekte genetischer Diagnostik am Beispiel der Chorea Huntington.", S. 413.

²² Myers, "Huntington's Disease Genetics.", S. 255-256.

²³ Ibid., S. 255.

²⁴ Kosinski und Landwehrmeyer, "Choreatische Bewegungsstörungen.", S. 42.

²⁵ Bates, "The Molecular Genetics of Huntington Disease — a History.", S. 766.

spricht man von der sehr seltenen juvenilen Form der Erkrankung²⁶. Auch eine Spätform, die in einem Lebensalter von über 50 Jahren auftritt, ist bekannt²⁷. Zumindest teilweise lässt sich dieses unterschiedliche Manifestationsalter dadurch erklären, dass es sich bei der HD um eine CAG-Repeat-Erkrankung handelt und die Anzahl der Trinukleotid-Wiederholungen in einem inversen Verhältnis zum Erkrankungsalter steht²⁸. Während die normale Anzahl der CAG-Wiederholungen durchschnittlich zwischen 10 und 26 liegt, weisen Patienten mit Chorea Huntington im Exon 1 des Huntingtin-Gens Trinukleotid-Wiederholungen von mehr als 40 auf²⁹. Repeatlängen im Bereich zwischen 36 und 39 sind mit einer unvollständigen Penetranz assoziiert³⁰. CAG-Wiederholungen zwischen 27 und 35 selbst führen nicht zu einer Manifestation der HD, jedoch können sich diese in der Meiose als instabil erweisen und vor allem paternal vererbt zu Trinukleotid-Wiederholungen in den Manifestationsbereich hinein führen³¹, da gerade die Anzahl der CAG-Wiederholungen in Spermien einer großen Variabilität unterliegen³². Dies erklärt auch, warum Patienten mit einer großen Anzahl von CAG-Wiederholungen (> 50), bei denen sich regelmäßig die juvenile Form der Erkrankung manifestiert, das defekte Gen zumeist vom Vater geerbt haben³³. Auch das Phänomen der Antizipation, wonach das Manifestationsalter in aufeinanderfolgenden Generationen zu sinken tendiert, lässt sich hierdurch erklären³⁴.

Das für die Huntington-Krankheit verantwortliche Gen konnte 1983 von der Arbeitsgruppe um Gusella als auf dem kurzen Arm von Chromosom 4 liegend lokalisiert werden³⁵, womit die indirekte genetische Testung mittels Linkage-Analyse erstmals möglich war³⁶. Diese hatte den Nachteil, dass es hierfür der DNA mehrerer Familienmitglieder bedurfte, während nach der Klonierung des Gens 1993 und der Identifizierung als CAG-Wiederholungsmutation der direkte Gennachweis möglich war und es seitdem nur noch der DNA des zu Testenden selbst bedarf³⁷. Die Huntington-Krankheit diente dabei aufgrund ihres vergleichsweise häufigen Vorkommens als auch den gesammelten Erfahrungen im Hinblick auf eine prädiktive genetische Testung anderen

²⁶ Kosinski und Landwehrmeyer, *Choreatische Bewegungsstörungen.*, S. 42.

²⁷ Ibid.

²⁸ Bates, *The Molecular Genetics of Huntington Disease — a History.*, S. 769.

²⁹ Myers, *Huntington's Disease Genetics.*, S. 255.

³⁰ Ibid, S. 256.

³¹ Ibid, S. 255-256.

³² Bates, *The Molecular Genetics of Huntington Disease — a History.*, S. 769.

³³ Ibid.

³⁴ Margolis und Ross, *Diagnosis of Huntington Disease.*, S. 1727.

³⁵ Bates, *The Molecular Genetics of Huntington Disease — a History.*, S. 767.

³⁶ Ibid, S. 770.

³⁷ Ibid.

sich im Erwachsenenalter manifestierender Erkrankungen häufig als Vorbild³⁸.

2. Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP)

Die FAP ist eine autosomal dominant vererbte Erkrankung, die sich für weniger als 1% aller kolorektalen Karzinome verantwortlich zeigt und durch das Auftreten von mehr als hundert adenomatösen Polypen im Kolorektum charakterisiert ist³⁹. Häufig werden die Betroffenen bereits im Jugendalter in Form der kolorektalen Polypen klinisch auffällig, wobei etwa 25-30% eine atypische Familienanamnese aufweisen⁴⁰. Der Adenom-Karzinom-Sequenz folgend, erkranken die Mutationsträger faktisch obligat an einem kolorektalen Karzinom⁴¹, das sich in nahezu 100% der Fälle bis zum 40. Lebensjahr entwickelt⁴². Eine attenuierte Form der FAP ist durch das Auftreten von weniger als 100 Polypen und einen späteren Erkrankungsbeginn charakterisiert⁴³. Auch Polypen im Magen und Duodenum sowie extraintestinale Manifestationen wie Desmoide, Hepatoblastome und Osteome können bei der FAP vorkommen⁴⁴.

Die FAP wird durch eine Keimbahnmutation im APC-Gen hervorgerufen, die bei etwa 70% aller von der FAP Betroffenen vorgefunden werden kann⁴⁵. Die Schwere der Erkrankung ist dabei von der Lokalisation der Mutation abhängig, insofern folgt die FAP einer klassischen Genotyp-Phänotyp-Korrelation⁴⁶. Auch eine Mutation im MYH-Gen kann bei biallelischen Mutationen, dann einem autosomal-rezessiven Erbgang folgend, eine FAP verursachen⁴⁷.

Eine prophylaktische Therapie steht mit der restaurativen Proktokolektomie zur Verfügung, bei der eine Kolektomie zusammen mit einer Proktomukosektomie sowie eine Rekonstruktion der Darmkontinuität durch eine Ileum-J-Pouch-anaale Anastomose erfolgt⁴⁸. Die Operation sollte vor der Entstehung eines Karzinoms durchgeführt werden und ist deshalb meist im frühen Erwachsenenalter indiziert⁴⁹. Mit dem Vorsorgeprogramm in Form einer jährlichen klinischen

³⁸ Myers, "Huntington's Disease Genetics.", S. 258.

³⁹ Pistorius, Schackert und Saeger, "Erbliche Tumoren im Gastrointestinaltrakt - Diagnostik und therapeutische Konsequenzen.", S. 563.

⁴⁰ Ibid.

⁴¹ Ibid.

⁴² Vogelsang et al., "Hereditäre Tumordispositionserkrankungen.", S. 68.

⁴³ Pistorius, Schackert und Saeger, "Erbliche Tumoren im Gastrointestinaltrakt - Diagnostik und therapeutische Konsequenzen.", S. 563.

⁴⁴ Ibid.

⁴⁵ Ibid.

⁴⁶ Ibid.

⁴⁷ Ibid.

⁴⁸ Ibid, S. 564.

⁴⁹ Ibid.

Untersuchung sowie Rektosigmoidoskopie bzw. Koloskopie und Abdomensonographie sollte nach den Richtlinien des Verbundprojektes „Familiärer Darmkrebs“ der Deutschen Krebshilfe jedoch schon im 10. Lebensjahr begonnen werden⁵⁰.

3. Hereditäres nicht polyposisassoziiertes, kolorektales Karzinom (HNPCC)

Das Syndrom des hereditären nichtpolypösen Kolonkarzinoms (HNPCC) – auch als Lynch-Syndrom bezeichnet⁵¹ – wird autosomal-dominant⁵² vererbt und ist für etwa 2-3% aller Kolonkarzinome verantwortlich⁵³. Es stellt vermutlich die häufigste Ursache einer genetischen Tumordisposition überhaupt dar⁵⁴. Zugrunde liegen dieser Keimbahnmutationen in DNA-Mismatch-Repair-(MMR-) Genen wie MLH1, MSH2, MSH6 und PMS2⁵⁵. Gegenwärtigen Erkenntnissen zufolge, liegt das Lebenszeitrisko, an einem Kolonkarzinom bei Vorliegen des Syndroms zu erkranken, bei etwa 30-60%⁵⁶. Charakteristisch für das HNPCC-Syndrom ist im Vergleich zum sporadisch auftretenden kolorektalen Karzinom aber auch das niedrigere Erkrankungsalter, das bei 45 vs. 63 Jahren beim sporadisch auftretenden Kolonkarzinom liegt sowie die kurze Adenom-Karzinom-Sequenz von lediglich 2-3 vs. 8-10 Jahren⁵⁷. Das Lynch-Syndrom geht zudem mit einem erhöhten Risiko für extrakolonische Neoplasien, vor allem solche des Endometriums, der Ovarien, des Magens, des Dünndarms und der ableitenden Harnwege einher⁵⁸. Da das kolorektale Karzinom bei HNPCC im Gegensatz zur FAP klinisch nicht different zu einem sporadisch auftretenden kolorektalen Karzinom imponiert, bedarf es einer humangenetischen respektive molekulargenetischen Abklärung, wenn der Verdacht auf ein HNPCC besteht⁵⁹, was sich gegenwärtig nach den Amsterdam-II-Kriterien und den revidierten Bethesda-Kriterien bestimmt⁶⁰. Dem spezifischen Vorsorgeprogramm für HNPCC-Risikopatienten entsprechend, soll eine Koloskopie einmal jährlich ab dem 25. Lebensjahr

⁵⁰ Ibid, S. 563-564.

⁵¹ Ibid, S. 564.

⁵² Ibid, S. 562.

⁵³ Steinke, Vogt und Aretz, *„Klinik und Genetik des familiären Darmkrebses.“*, S. 268.

⁵⁴ Steinke et al., *„Erblicher Darmkrebs ohne Polyposis.“*, S. 32.

⁵⁵ Steinke, Vogt und Aretz, *„Klinik und Genetik des familiären Darmkrebses.“*, S. 269-270.

⁵⁶ Ibid, S. 268.

⁵⁷ Burton-Chase et al., *„Changes in Screening Behaviors and Attitudes toward Screening from Pre-Test Genetic Counseling to Post-Disclosure in Lynch Syndrome Families.“*, S. 216.

⁵⁸ Pistorius, Schackert und Saeger, *„Erbliche Tumoren im Gastrointestinaltrakt - Diagnostik und therapeutische Konsequenzen.“*, S. 565.

⁵⁹ Steinke et al., *„Erblicher Darmkrebs ohne Polyposis.“*, S. 32.

⁶⁰ Ibid, S. 32-33.

respektive fünf Jahre vor dem niedrigsten Erkrankungsalter in der Familie erfolgen⁶¹. Eine prophylaktische Kolektomie wird momentan nicht empfohlen⁶². Bei weiblichen HNPCC-Patienten wird zudem zusätzlich zur jährlichen gynäkologischen Untersuchung ein transvaginaler Ultraschall zum Ausschluss von Endometrium- und Ovarialkarzinomen empfohlen⁶³.

4. MEN-2-Syndrome im Kindes- und Jugendalter

Maligne Schilddrüsenerkrankungen sind für ca. 1 % aller bösartigen Erkrankungen im Kindes- und Jugendalter verantwortlich⁶⁴. Von diesen wiederum sind 7-10% dem medullären Schilddrüsenkarzinom (MTC) zuzurechnen, das von den parafollikulären C-Zellen ausgeht, die der Neuralleiste entstammen und das deshalb auch C-Zellkarzinom genannt wird⁶⁵. Das MTC tritt nicht nur sporadisch, sondern in bis zu 25% der Fälle familiär gehäuft, einem autosomal-dominanten Vererbungsmodus folgend, im Rahmen einer multiplen endokrinen Neoplasie Typ 2 (MEN-2) auf⁶⁶. Die Betroffenen dieses Syndroms erkranken nahezu obligat an einem MTC, in etwa der Hälfte der Fälle zusätzlich an einem Phäochromozytom und in etwa einem Viertel der Fälle an einem primären Hyperparathyreoidismus (pHPT)⁶⁷. MEN-2A und MEN-2B als Subtypen des MEN-2-Syndroms weisen ein vergleichbares Manifestationsspektrum auf, ein pHPT ist bei Betroffenen des MEN-2B-Syndroms aber nicht zu beobachten⁶⁸. Jedoch können sich bei MEN-2B-Patienten mukosale Neurome und eine intestinale sowie bukkale Ganglionneuromatose manifestieren, zudem kann ein marfanoider Habitus bei Betroffenen dieses Subtyps beobachtet werden⁶⁹. Beiden Subtypen genauso wie der isolierten familiären MTC (FMTC), die durch das alleinige Auftreten eines MTC gekennzeichnet ist, liegen aktivierende Mutationen im RET-Protoonkogen auf dem langen Arm von Chromosom 10 (10q11) zugrunde⁷⁰. Das RET-Protoonkogen kodiert ein Zelloberflächenprotein aus der Familie der Rezeptortyrosinkinasen, das

⁶¹ Leitlinienprogramm Onkologie, "S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom.", S. 58.

⁶² Ibid, S. 61.

⁶³ Ibid, S. 59.

⁶⁴ Simon et al., "Stellenwert des Operationszeitpunkts der prophylaktischen Thyreoidektomie beim familiären medullären Schilddrüsenkarzinom im Kindesalter.", S. 1098.

⁶⁵ Fitze und Schackert, "Hereditäres medulläres Schilddrüsenkarzinom.", S. 29.

⁶⁶ Simon et al., "Stellenwert des Operationszeitpunkts der prophylaktischen Thyreoidektomie beim familiären medullären Schilddrüsenkarzinom im Kindesalter.", S. 1098.

⁶⁷ Frank-Raue und Raue, "MEN-2-Syndrom: Was gibt es Neues?", S. 9.

⁶⁸ Ibid.

⁶⁹ Ibid.

⁷⁰ Fitze und Schackert, "Hereditäres medulläres Schilddrüsenkarzinom.", S. 29.

u.a. die Proliferation von neuroendokrinen Zellen steuert⁷¹.

Während Betroffene des MEN-2A-Syndroms meist erst im jungen Erwachsenenalter klinisch auffällig werden, ist mit einer Manifestation des MEN-2B-Syndroms häufig schon im Kindesalter zu rechnen⁷². Der klinische Verlauf des MTC ist für die Prognose des MEN-2-Syndroms entscheidend⁷³, doch zeichnet sich dieses dadurch aus, dass mit der totalen Thyreoidektomie eine sichere kurative Therapie zur Verfügung steht, sofern diese rechtzeitig durchgeführt wird, d.h. vor dem Auftreten von Lymphknotenmetastasen, bestenfalls jedoch schon im Stadium der C-Zellhyperplasie⁷⁴.

Durch seine Herkunft aus den parafollikulären C-Zellen bedingt, sezerniert das MTC das Hormon Calcitonin, das schnell als Tumormarker Verwendung fand⁷⁵. Oftmals zeigen sich erhöhte Calcitoninwerte aber erst nach einer Stimulation mit Pentagastrin, was vor allem auf die Fälle der C-Zell-Hyperplasien und sehr kleine Tumore zutrifft⁷⁶. Dieser biochemische Test ist jedoch mit entscheidenden Nachteilen behaftet. So ist ein Anstieg der Calcitoninwerte häufig erst dann zu beobachten, wenn sich die C-Zellen der Schilddrüse, der Hyperplasie-Karzinom-Sequenz folgend, bereits im Übergang zu einem Mikrokarzinom befinden⁷⁷. Zudem führt dieses Screeningverfahren gerade bei Kindern häufig zu falsch-positiven oder -negativen Resultaten, was den diagnostischen Wert entsprechend reduziert⁷⁸. Nicht zuletzt darf der Calcitonintest als vergleichsweise aufwändig und für die Risikofamilien emotional belastend gelten, als sich Angehörige entsprechend disponierter Familien bisher zwischen dem vierten und 35. Lebensjahr jährlichen Kontrollen zu unterziehen hatten⁷⁹. Die prädiktive RET-Mutationsanalyse hingegen erlaubt die Identifizierung Betroffener im asymptomatischen Stadium anhand alleiniger Blutproben⁸⁰ und im Umkehrschluss den sicheren Ausschluss derjenigen, die die in der Familie bekannte Mutation nicht aufweisen und sich damit in Zukunft auch keinen weiteren diagnostischen Maßnahmen im Hinblick auf das MTC zu unterziehen haben⁸¹. Auch eine

⁷¹ Frank-Raue und Raue, *"MEN-2-Syndrom: Was gibt es Neues?"*, S. 9.

⁷² Dralle, Höppner und Raue, *"Prophylaktische Thyreoidektomie."*, S. A-900.

⁷³ Rinke et al., *"Hereditäre neuroendokrine Tumoren."*, S. 406.

⁷⁴ Dralle, Höppner und Raue, *"Prophylaktische Thyreoidektomie."*, S. A-900.

⁷⁵ Frilling und Liedke, *"Medulläres Schilddrüsenkarzinom."*, S. 588.

⁷⁶ Ibid.

⁷⁷ Dralle, Höppner und Raue, *"Prophylaktische Thyreoidektomie."*, S. A-899.

⁷⁸ Ibid.

⁷⁹ Ibid.

⁸⁰ Karges, *"Klinische und molekulare Genetik des Schilddrüsenkarzinoms."*, S. 28.

⁸¹ Dralle, Höppner und Raue, *"Prophylaktische Thyreoidektomie."*, S. A-900.

Aussage über den optimalen Zeitpunkt der totalen Thyreoidektomie ist möglich, da das MTC eine Genotyp-Phänotyp-Korrelation aufweist⁸². Die bisher bekannten Mutationen wurden in den neuesten Leitlinien vier Risikoklassen zugeordnet, wobei für diejenigen Mutationen, die die aggressivste Form des MTC hervorrufen, die Thyreoidektomie so früh wie möglich im 1. Lebensjahr empfohlen wird⁸³. Ein geringeres Risiko stellen RET-634-Mutationen dar, für die eine Thyreoidektomie vor dem 5. Lebensjahr angeraten ist⁸⁴. Für die nachfolgenden Risikoklassen ATA-B ist die Thyreoidektomie im 5. Lebensjahr empfohlen, dies betrifft die Mutationen in den Kodons 609, 611, 618, 620, 630, 631⁸⁵. Die Risikoklasse ATA-A umfasst Mutationen mit der geringsten Aggressivität und einer starken Phänotypenheterogenität zwischen den einzelnen Mutationen⁸⁶. Hier ist eine Thyreoidektomie nach dem 5. Lebensjahr zu empfehlen, u.U. kann bei normalen Calcitoninspiegeln und unauffälligem Ultraschallbefund jedoch auch mit der Operation zugewartet werden, die Zustimmung des Patienten respektive seiner Sorgeberechtigten vorausgesetzt⁸⁷.

Die totale Thyreoidektomie ist dabei notwendig, da das MTC auch im Kleinkindesalter schon häufig durch eine multizentrische und bilaterale Lokalisation gekennzeichnet ist⁸⁸. Insgesamt darf die totale Thyreoidektomie in erfahrenen Händen als relativ komplikationsarmer Eingriff gelten⁸⁹. Eine Rekurrensparese tritt in etwa einem Prozent aller Fälle auf, der iatrogene Hypoparathyreoidismus ist eine noch seltenere Komplikation⁹⁰. Diese differenzierte Vorgehensweise bezüglich des Zeitpunktes der totalen Thyreoidektomie ergibt sich auch daraus, dass diese bei Kleinkindern wegen der noch nicht vollständigen anatomischen Entwicklung der Halsregion mit einer höheren chirurgischen Morbidität behaftet ist, weshalb anzustreben ist, die Thyreoidektomie nicht unbegründet zu früh durchzuführen⁹¹.

⁸² Frank-Raue und Raue, *“MEN-2-Syndrom: Was gibt es Neues?”*, S. 10.

⁸³ Ibid.

⁸⁴ Ibid.

⁸⁵ Ibid.

⁸⁶ Ibid.

⁸⁷ Ibid, S. 10-11.

⁸⁸ Ibid, S. 10.

⁸⁹ Simon et al., *“Stellenwert des Operationszeitpunkts der prophylaktischen Thyreoidektomie beim familiären medullären Schilddrüsenkarzinom im Kindesalter.”*, S. 1100.

⁹⁰ Ibid.

⁹¹ Dralle, Höppner und Raue, *“Prophylaktische Thyreoidektomie.”*, S.- A-900.

III. Entscheidungsvermögen und Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger

Die Frage, welche Entscheidungskompetenzen Minderjährigen zugestanden werden können auf der einen Seite, und welche diesen abverlangt werden dürfen auf der anderen Seite, darf zu Recht als gesellschaftlich und wissenschaftlich umstritten gelten. Da diese Fragestellung aber auch und gerade die verfassungsrechtlich verbürgten Rechte des Jugendlichen betreffen, ist nicht nur eine Rechtssicherheit gewährleistende Beantwortung dieser Frage notwendig, sondern auch eine differenzierte Herangehensweise, um die Rechtspositionen des Heranwachsenden nicht ungebührlich, das heißt über das Maß seiner entwicklungsbedingt eingeschränkten Verantwortlichkeit hinaus zu beschneiden.

Kindheit und Jugend gehen mit kognitiven, sozialen sowie emotionalen Veränderungen einher und Jean Piaget war einer der ersten, der hierzu bedeutende, noch heute wegweisende Konzepte vorstellte⁹². So ist nach ihm die Zeit zwischen der Geburt und dem zweiten Lebensjahr als sensomotorische Periode aufzufassen, in der erstmals aus rein reflexiven Verhaltensweisen Gewohnheiten geformt werden⁹³. Die Akquisition von Wissen erfolgt hier vor allem durch physische Manipulation⁹⁴. In einem Altersbereich zwischen 3 und 6 Jahren ist dann die präoperationale Entwicklungsstufe anzusiedeln, die sich durch eine egozentrische Perspektive des Kindes auszeichnet⁹⁵. Auch symbolisches Denken entwickelt sich gemeinhin in dieser Periode⁹⁶. Ursache-Wirkungs-Zusammenhänge können dagegen regelmäßig gerade noch nicht vorgenommen werden⁹⁷. So gehört es dann auch zu den Phänomenen dieser Reifestufe, dass für Erkrankungen irrationale Deutungsmuster entwickelt werden, eine Erkrankung beispielsweise als Bestrafung für eigenes Fehlverhalten gewertet wird⁹⁸. Insgesamt vermögen Kinder in dieser Altersgruppe nur unmittelbar zu Tage tretende Aspekte einer Krankheit zu berücksichtigen, Abstraktionsleistungen sind diesen hingegen noch nicht möglich⁹⁹. Die konkret-operationale Entwicklungsstufe, die der präoperationalen Stufe folgt und bis zu einem Alter von 11 Jahren

⁹² Borzekowski, *„Considering Children and Health Literacy: A Theoretical Approach.“*, S. 284.

⁹³ Ibid, S. 285.

⁹⁴ Ibid.

⁹⁵ Ibid.

⁹⁶ Ibid.

⁹⁷ Lohaus, Albrecht und Seyberth, *„Einwilligungsfähigkeit bei Kindern.“*, S. 1503.

⁹⁸ Ibid.

⁹⁹ Ibid.

andauernd gesehen wird, zeichnet sich gegenüber jener dadurch aus, dass die irrationalen Deutungsversuche zunehmend zugunsten der Herstellung von Kausalitätsbeziehungen aufgegeben werden¹⁰⁰. Gleichwohl bleibt die Fähigkeit zur Abstraktion aber noch weitgehend beschränkt und das Denken weitgehend an das Greifbare gebunden¹⁰¹. Ab einem Alter von 12 Jahren schließlich, in der die formal-operationale Entwicklungsstufe erreicht ist, erfährt auch das abstrakte Denken mit der Möglichkeit zur Hypothesenbildung seine Ausprägung¹⁰².

Dass die Frage, welche Entscheidungskompetenzen Minderjährigen zugestanden werden können auf der einen Seite und welche diesen abverlangt werden dürfen auf der anderen Seite, nicht nur verfassungsrechtlich geschützte Positionen dieser betrifft, sondern auch nach einer differenzierten Beantwortung verlangt, wird eindrücklich durch die U.S. Supreme Court Entscheidungen *Hodgson vs. Minnesota* aus dem Jahr 1990 und *Roper vs. Simmons* aus dem Jahr 2005 belegt. Maßgeblich für die Urteilsfindung des U.S. Supreme Court, des obersten U.S. amerikanischen Gerichtes, waren dabei die gutachterlichen Positionen der American Psychological Association (APA)¹⁰³.

Die Entscheidung *Hodgson vs. Minnesota* betraf die Beantwortung der Frage, ob eine Minderjährige eine Schwangerschaft, auch ohne ihre Eltern hierüber zu informieren, durch Abtreibung beenden können dürfe¹⁰⁴. Die APA sprach sich für eine solche verfassungsrechtlich geschützte Position aus und begründete ihre Haltung damit, dass die meisten Jugendlichen mit 14 Jahren über ähnliche intellektuelle und soziale Fähigkeiten verfügen würden wie Erwachsene¹⁰⁵. Auch die Fähigkeiten, die das Verständnis von Behandlungsalternativen, das Abwägen von Vorteilen und Risiken einer Behandlung und das Abgeben einer rechtlich verbindlichen Einwilligung betreffen, seien in ähnlichem Maße ausgeprägt¹⁰⁶.

Als Widerspruch hierzu kann die gutachterliche Haltung der APA in der U.S. Supreme Court Entscheidung *Roper vs. Simmons* aus dem Jahr 2005 aufgefasst werden¹⁰⁷. Der Fokus in diesem

¹⁰⁰ Ibid.

¹⁰¹ Ibid.

¹⁰² Borzekowski, "Considering Children and Health Literacy: A Theoretical Approach.", S. 285.

¹⁰³ Steinberg et al., "Are Adolescents Less Mature than Adults?: Minors' Access to Abortion, the Juvenile Death Penalty, and the Alleged APA 'Flip-Flop'.", S. 583.

¹⁰⁴ Ibid, S. 584.

¹⁰⁵ Ibid.

¹⁰⁶ Ibid.

¹⁰⁷ Ibid, S. 583-584.

Urteil lag in der Beantwortung der Frage, ob Jugendliche die erforderliche Reife aufbringen können, wie Erwachsene in dem Maße für Straftaten verantwortlich gemacht und folglich auch bestraft zu werden, dass die Todesstrafe ein potenziell gerechtfertigtes Strafmaß wäre¹⁰⁸. Da die Schuldfähigkeit über die Höhe der Strafe bestimmt, wäre eine entwicklungsbedingt wesentlich verminderte Schuldfähigkeit nicht mit einer Bestrafung mit dem Strafmaß Todesstrafe vereinbar¹⁰⁹. – Maßgeblich auf den Positionen der APA beruhend, sah das Gericht eine solche entwicklungsbedingt verminderte Schuldfähigkeit als gegeben und damit die Todesstrafe für Minderjährige als nicht mit der U.S. amerikanischen Verfassung vereinbar an. – Als Begründung führte das Gericht aus, dass die Impulsivität Jugendlicher in ihrer Entscheidungsfindung, ihre Beeinflussbarkeit insbesondere durch Gruppenzwang sowie ihr ungefestigter Charakter im Allgemeinen deren Taten als kategorial weniger tadelnswert erscheinen lasse als die des durchschnittlichen Kriminellen und deshalb das Strafmaß ausschließe, dass für diejenigen mit der größten Schuld vorbehalten sei¹¹⁰. Die Todesstrafe für Heranwachsende unter 18 Jahren wurde somit als nicht mit der U.S. amerikanischen Verfassung vereinbar gewertet, vor dem Urteil war eine Hinrichtung als Strafmaß für Jugendliche ab dem 16. Lebensjahr möglich¹¹¹.

Dreh- und Angelpunkt der beiden Urteile des U.S. Supreme Courts war die Beantwortung der Frage, wieweit das Entscheidungsvermögen Jugendlicher reiche. –Die Entscheidungsfindung des Gerichts ist hierbei maßgeblich von den Positionen der APA wissenschaftlich begleitet worden. Der augenscheinliche Widerspruch zwischen den Entscheidungen *Hodgson vs. Minnesota* aus dem Jahr 1990 und *Roper vs. Simmons* aus dem Jahr 2005 blieb jedoch keinesfalls unbemerkt, so dass sich die APA heftiger Kritik ausgesetzt sah, der Vorwurf des plötzlichen Gesinnungswandels wurde insbesondere von den Richtern der Mindermeinung erhoben¹¹². Die APA jedoch sah in den beiden Entscheidungen unterschiedliche Aspekte der Entwicklung Jugendlicher behandelt und wies die Vorwürfe gegen sie damit zurück, eine Position die auch bei anderen Wissenschaftlern Unterstützung findet¹¹³.

¹⁰⁸ *Ibid.*, S. 583.

¹⁰⁹ *Ibid.*, S. 585.

¹¹⁰ *Ibid.*

¹¹¹ *Ibid.*, S. 583.

¹¹² *Ibid.*, S. 584.

¹¹³ *Ibid.*, S. 586.

Danach ist zwingend zwischen den kognitiven Fähigkeiten und der emotionalen sowie sozialen Reife in der Entwicklung Jugendlicher zu differenzieren, wobei die Entwicklung ersterer denjenigen in den beiden anderen genannten Feldern vorauszuweichen pflegen¹¹⁴. So kann die kognitive Reife, welche vorrangig Fertigkeiten wie logisches Schlussfolgern in moralischen und persönlichen Fragen umfasst, bei Heranwachsenden durchaus als mit der von Erwachsenen vergleichbar angesehen werden¹¹⁵, Fähigkeiten deren Vorliegen bei Heranwachsenden in der Entscheidung *Hodgson vs. Minnesota* in Frage standen.

Die emotionale und soziale Reife Jugendlicher hingegen, ist durch eine spätere Entwicklung gekennzeichnet¹¹⁶. Sie umfasst die Fähigkeit zur Impulskontrolle genauso wie das Vermögen, sich trotz äußerlichen Zwangs beispielsweise in Gruppenkonstellationen sozial adäquat zu verhalten¹¹⁷. Ob der späteren Ausprägung dieser Befähigungen unterscheiden sich Jugendliche grundlegend von Erwachsenen¹¹⁸.

Die Entscheidung zum Schwangerschaftsabbruch kann vielfach unter emotional vergleichsweise besonnenen Umständen und unter Hinzuziehung Vertrauter getroffen werden¹¹⁹. Studien ergaben, dass tatsächlich ungefähr die Hälfte derjenigen Jugendlichen, die über einen Schwangerschaftsabbruch nachdenken und deren Eltern über die Schwangerschaftssituation nicht informiert sind, externen Rat außerhalb der medizinischen Profession sucht¹²⁰. Straftaten hingegen werden vielfach nicht nur äußerst spontan, sondern auch in Anwesenheit Gleichaltriger begangen¹²¹, so dass die entwicklungsbedingten Diskrepanzen zwischen Jugendlichen und Erwachsenen in diesen Situationen voll zum Tragen kommen. Angesichts der zeitlich unterschiedlichen Entwicklung der verschiedenen Fähigkeiten, lässt sich der Übergang zwischen Jugend und Erwachsensein mit einer klaren Linie gerade nicht abgrenzen, ein solches Vorgehen stünde den Erkenntnissen der Wissenschaft diametral entgegen¹²². Insofern ist der augenscheinliche Widerspruch in der Haltung der APA vielmehr als differenzierte Antwort auf

¹¹⁴ *Ibid.*, S. 583.

¹¹⁵ *Ibid.*

¹¹⁶ *Ibid.*, S. 586.

¹¹⁷ *Ibid.*

¹¹⁸ *Ibid.*

¹¹⁹ *Ibid.*

¹²⁰ *Ibid.*

¹²¹ *Ibid.*

¹²² *Ibid.*, S. 583.

die Frage, welches Entscheidungsvermögen Heranwachsenden zugetraut respektive abverlangt werden darf und deshalb gerade nicht als Widerspruch oder gar Gesinnungswandel zu begreifen.

Dass Kinder respektive Heranwachsende mit der Hilfe externer Ratgeber oder generell durch Unterstützung anderer auch schwierigere Entscheidungen und Aufgaben adäquat zu treffen und lösen vermögen, ist eine Erkenntnis, die auf den russischen Psychologen Vygotsky zurück geführt werden kann, der untersuchte, inwieweit personelle Interaktionen und die soziale Umwelt des Heranwachsenden dessen kognitive Fähigkeiten beeinflussen¹²³. Nach Vygotsky ist der Lernerfolg eines Kindes dann am größten, wenn Lerninhalte auf einem Niveau platziert werden, das zwischen dem liegt, was sich dem Heranwachsenden von allein erschließt und dem, welches sich dieser mit der Hilfe anderer zu erschließen vermag¹²⁴. In Konsequenz dessen, sollte nach Vygotsky auch eine „dynamische“ Beurteilung der Fähigkeiten eines Kindes stattfinden, was bedeutet, dass auch geprüft werden sollte, zu welchen Fähigkeiten dieses mit der Unterstützung anderer in der Lage ist anstatt nur die Fähigkeiten zu prüfen, die ein Kind bereits vollumfänglich selbst entwickelt hat¹²⁵.

In Zusammenfassung dessen bleibt festzustellen, dass auch Minderjährige über mit Erwachsenen vergleichbare kognitive Fähigkeiten verfügen können, wenn eine Entscheidung weniger deren noch nicht vollumfänglich ausgebildete Impulskontrolle fordert, sondern vielmehr unter vergleichsweise besonnenen Umständen getroffen werden kann. Dass die Entscheidung für oder wider einen genetischen Test ähnlich der Entscheidung für oder wider einen Schwangerschaftsabbruch äußerst emotional belastend sein kann, steht dem dabei nicht entgegen. Die Fähigkeit, solche Entscheidungen treffen zu können, ist im Weiteren als dann umso eher gegeben zu sehen, wenn die Möglichkeit besteht, durch den Rat anderer, hier insbesondere älterer, Unterstützung zu erhalten.

Dass die psychosoziale Entwicklung von Kindern und Jugendlichen einer differenzierten Betrachtung bedarf, die sich dann möglichst eng in deren Rechtspositionen widerspiegelt, wird auch in der entsprechenden Diskussion in Deutschland offenbar. Nach einem Urteil des Bundesgerichtshofs (BGH) ist unter der Geschäftsfähigkeit eines Menschen die Fähigkeit zur Prüfung der in Betracht kommenden Gesichtspunkte bei einem konkreten Rechtsgeschäft zu

¹²³ Borzekowski, *“Considering Children and Health Literacy: A Theoretical Approach.”*, S. 286.

¹²⁴ Ibid.

¹²⁵ Ibid.

verstehen¹²⁶. Ein Rechtsgeschäft ist jeder durch Willensabgabe herbeigeführte Rechtsakt, der zu einer rechtlichen Folge führt¹²⁷, beispielsweise dem käuflichen Erwerb eines Gegenstandes. Um diese Geschäftsfähigkeit bei Minderjährigen beurteilen zu können, ist der Blick auf deren kognitive Entwicklung aber auch deren freie Willensbildung erforderlich¹²⁸. Im formal-operativen Entwicklungsstadium, das Piaget ab einem Lebensalter von 12 Jahren ansiedelte, sind dem Jugendlichen abstrakte Denkleistungen möglich, die sowohl die Zukunft als auch alternative Handlungsoptionen mitumfassen¹²⁹. Zwar bleiben regelmäßig auch über das 16. Lebensjahr hinausgehende Veränderungen der Denkleistung festzustellen, doch sind diese dann vor allem inhaltlich orientiert und in ihrer Ausprägung zwar mit zunehmendem Lebensalter stabiler, nicht jedoch die Denkqualität selbst betreffend¹³⁰. Neben der kognitiven Komponente, wird die Fähigkeit zu einer freien Willensentscheidung, das heißt einem Mindestmaß an Autonomie gegenüber dem Wertesystem Dritter, als weiterer Komponente der Geschäftsfähigkeit verlangt¹³¹. Untersuchungen zeigten hierbei, dass von einer insofern eigenständigen Persönlichkeit erst ab einem Alter von etwa 16 Jahren gesprochen werden kann, da zuvor von einem noch deutlichen Einfluss der Haltung anderer auf das eigene Selbstbild ausgegangen werden muss¹³². Somit zeigt sich, dass bereits ab einem Alter von 16 Jahren von insoweit vorhandenen kognitiven Fähigkeiten als auch einer gefestigten Persönlichkeitsstruktur auszugehen ist, um eigenes rechtsgeschäftliches Handeln vornehmen zu können. Dieses Ergebnis entwicklungspsychologischer Forschung steht dabei im Gegensatz zu den gesetzlichen Regelungen der §§ 104 ff. i. V. m. § 2 BGB, wonach die Geschäftsfähigkeit erst ab einem Lebensalter von 18 Jahren vorliegt¹³³.

Nach § 19 StGB gilt in Deutschland als schuldunfähig, wer bei Begehung der Tat noch nicht 14 Jahre alt ist, womit sowohl die Strafmündigkeit als auch die Religionsmündigkeit ab derselben Altersstufe angenommen werden¹³⁴. Die zivilrechtliche Verantwortung für verursachte Schäden sieht der Gesetzgeber nach § 823 i. V. m. § 828 BGB dagegen bereits ab einem Alter von sieben Jahren als gegeben, wenn der Minderjährige bei der Begehung der schädigenden Handlung die

¹²⁶ BGH, 19.06.1970 - IV ZR 83/69.

¹²⁷ Dörner et al., *"Bürgerliches Gesetzbuch - Handkommentar."*, S. 48.

¹²⁸ Busch, *"Der Reifegrad Minderjähriger als Maßstab im Zivilrecht."*, S. 81.

¹²⁹ *Ibid.*, S. 84.

¹³⁰ *Ibid.*, S. 85.

¹³¹ *Ibid.*, S. 86.

¹³² *Ibid.*, S. 88-89.

¹³³ *Ibid.*, S. 90.

¹³⁴ Klosinski, *"Zu den Voraussetzungen des § 3 JGG aus jugendpsychiatrischer Sicht."*, S. 163.

zur Erkenntnis der Verantwortlichkeit erforderliche Einsicht hat. Nach § 3 JGG ist ein Jugendlicher dann strafrechtlich verantwortlich, wenn er zur Zeit der Tat nach seiner sittlichen und geistigen Entwicklung reif genug ist, das Unrecht der Tat einzusehen und nach dieser Einsicht zu handeln. Entwicklungsbiologische Erkenntnisse belegen dabei, dass es vor allem orbitofrontale und präfrontale Reifungsprozesse sind, die eine Selbststeuerung dahingehend ermöglichen, nach dieser Unrechtseinsicht zu handeln, als kognitiv sowohl ein spontaner Handlungswunsch als auch gesellschaftlich akzeptierte Bedürfnisse miteinander in Einklang zu bringen sind¹³⁵. Die entwicklungspsychologische Forschung beruft sich dabei vor allem auf die Erkenntnisse von Piaget und Kohlberg¹³⁶. Nach seinem Modell der Moralentwicklung beschreibt Kohlberg drei Stufen, wobei die erste Stufe das präkonventionelle Entwicklungsniveau markiert, das vor allem durch Zweckmäßigkeitüberlegungen beim Auftreten moralischer Konflikte gekennzeichnet ist¹³⁷. Das konventionelle Niveau als zweite Stufe, das regelmäßig in der Pubertät erreicht wird, ist hingegen durch den Wunsch der Erfüllung sozialer Erwartungen gekennzeichnet, häufig wird in diesem Zusammenhang auch von einer „Good Boy-Orientierung“ gesprochen¹³⁸. Bei der Beantwortung der Frage nach dem Vorliegen einer Unrechtserkenntnis und damit dem Vorhandensein einer strafrechtlichen Verantwortlichkeit, ist dabei vor allem das Erreichen der konventionellen Entwicklungsstufe entscheidend¹³⁹. Als letzte Stufe beschreibt Kohlberg das postkonventionelle Niveau, das durch eine Internalisierung der Gesellschaft als soziales System gekennzeichnet ist¹⁴⁰.

Empirische Daten zur Beantwortung der Frage nach der Strafmündigkeit bei Kindern und Jugendlichen im Sinne der Voraussetzungen des § 3 JGG sind nicht vorhanden¹⁴¹. *Schepker und Toker* konnten jedoch in einer Literaturobwertung feststellen, dass das Unrechtsverständnis für spezifische Tatvorwürfe wie Diebstahl (2-6 Jahre), absichtliche Körperverletzung (8 Jahre) und fahrlässige Körperverletzung (10 Jahre) als regelmäßig vor dem 14. Lebensjahr, dem Zeitpunkt des Beginns der Strafmündigkeit in Deutschland, als vorhanden angenommen werden können¹⁴².

¹³⁵ *Ibid.*, S. 164.

¹³⁶ *Ibid.*

¹³⁷ *Ibid.*, S. 165.

¹³⁸ *Ibid.*

¹³⁹ *Ibid.*

¹⁴⁰ *Ibid.*

¹⁴¹ *Ibid.*, S. 167.

¹⁴² Schepker und Toker, „Entwicklungsaspekte in der Strafrechtsbegutachtung.“, S. 11.

Die rechtliche Beurteilung rechtlich relevanten Verhaltens von Kindern und Jugendlichen, rückt jeweils sehr differente Aspekte deren kognitiven, moralischen und psychosozialen Entwicklung in den Fokus, während ebenfalls festzustellen bleibt, dass empirische entwicklungspsychologische Befunde zu dieser Fragestellung nahezu kaum existieren. Hervorzuheben ist, dass die wenigen vorhandenen Erkenntnisse teilweise nicht im Einklang mit dem geltenden Gesetzesrecht stehen, wie es im Fall rechtsgeschäftlichen Handelns Jugendlicher zu erkennen war, dass diesen wider deren fortgeschrittenen kognitiven Fähigkeiten als auch Fähigkeiten zur freien Willensbildung erst ab einem Alter von 18 Jahren gewährt wird (*s.o.*). Eine auch international vorhandene Einigkeit kann jedoch dahingehend konstatiert werden, dass Jugendliche in der Pubertät aufgrund einer noch nicht ausreichend gefestigten Persönlichkeitsstruktur affektlabiler handeln¹⁴³. Bei einer insofern noch nicht vollständig entwickelten Fähigkeit emotional stabilen Handelns ist deshalb genau zu prüfen, inwieweit sich bereits Verantwortlichkeiten des Jugendlichen ergeben, eine Fragestellung die von § 3 JGG aufgegriffen wird und ihre Relevanz insbesondere in der Beurteilung strafrechtsrelevanten Handelns zeigt. Ebenfalls festzustellen bleibt, dass die kognitiven Fähigkeiten von Jugendlichen bereits in der Pubertät als erwachsenenähnlich bezeichnet werden können, ein Befund der bereits in der Entscheidung *Hodgson vs. Minnesota* (*s.o.*) erhoben werden konnte. Somit ist zu konstatieren, dass Entscheidungen, die durch den Jugendlichen nicht sofort getroffen werden müssen, diesem aufgrund seiner kognitiven Fähigkeiten regelmäßig bereits in der Pubertät zugestanden werden können. Für Entscheidungen respektive tatsächliches Handeln, das tendenziell als affektgeprägt bezeichnet werden muss, ist eine Verantwortlichkeit hingegen gegebenenfalls zu verneinen.

Die Entscheidung für oder wider die Vornahme eines prädiktiven genetischen Tests, muss dabei zwar im Zweifel als emotional sehr belastend angesehen werden, jedoch nicht als vorwiegend affektgetragen, können die jugendlichen Testaspiranten doch vielfach auf eine durch die hereditäre Erkrankung geprägte langjährige familiäre Leidenshistorie zurückblicken, die insofern eine wiederholte thematische Auseinandersetzung erforderte.

¹⁴³ Klosinski, "Zu den Voraussetzungen des § 3 JGG aus jugendpsychiatrischer Sicht.", S. 166.

IV. Die prädiktive genetische Diagnostik am Minderjährigen im Recht

1. Exzeptionalität vs. Normalität prädiktiv erlangter genetischer Informationen

Die Frage, inwieweit sich genetische Informationen von anderen medizinischen Informationen unterscheiden, wurde insbesondere bei der Diskussion über den Regelungsbedarf dieser virulent¹⁴⁴. Einen „special status“ schrieb diesen beispielsweise die UNESCO in ihrer „Erklärung zum Schutz genetischer Daten“¹⁴⁵ aus dem Jahr 2003 zu und auch von anderer Seite wurde immer wieder die Besonderheit dieser gegenüber anderen medizinischen Informationen betont¹⁴⁶. Als Argument für deren Exzeptionalität wird vor allem darauf verwiesen, dass genetische Informationen weit vor der eigentlichen Krankheitsmanifestation Aussagen über den zukünftigen Gesundheitszustand zulassen und diese nicht nur für den genetisch Getesteten selbst gelten, sondern auch Rückschlüsse auf die Krankheitsdisposition Verwandter geben können¹⁴⁷. Dabei können zudem völlig unerwartet Informationen zutage treten, die erhebliches Konfliktpotential im sozialen Zusammenleben bergen können, beispielsweise über die biologische Vaterschaft¹⁴⁸. Auch die diagnostisch-therapeutische Schere wird mit Verweis auf die Besonderheit genetischer Informationen immer wieder betont¹⁴⁹.

Doch ob aus diesen Merkmalen tatsächlich auf eine Exzeptionalität genetischer gegenüber anderen medizinischen Daten zu schließen ist, erscheint fraglich. Denn auch schon bisher waren prädiktive Aussagen über genetisch bedingte Erkrankungen zumindest insoweit möglich, wie ein biochemischer Marker als Krankheitskorrelat zur Verfügung steht¹⁵⁰. Und auch aus der Erhebung der Familienanamnese selbst lassen sich mitunter Rückschlüsse sowohl auf die eigene Krankheitsdisposition als auch auf das Erkrankungsrisiko Verwandter schließen¹⁵¹.

¹⁴⁴ Damm und König, *„Rechtliche Regulierung prädiktiver Gesundheitsinformationen und genetischer Exzeptionalismus.“*, S. 62.

¹⁴⁵ UNESCO, *„Records of the General Conference - 32nd Session - Paris, 29 September to 17 October 2003 - Volume 1 Resolutions.“*, S. 39.

¹⁴⁶ Damm und König, *„Rechtliche Regulierung prädiktiver Gesundheitsinformationen und genetischer Exzeptionalismus.“*, S. 63.

¹⁴⁷ Deutsche Forschungsgemeinschaft, *„Prädiktive Genetische Diagnostik - Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung.“*, S. 32.

¹⁴⁸ Wertz, Nippert und Wolff, *„Patient and Professional Responsibilities in Genetic Counseling.“*, S. 87.

¹⁴⁹ Deutsche Forschungsgemeinschaft, *„Prädiktive Genetische Diagnostik - Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung.“*, S. 31-32.

¹⁵⁰ Propping, *„Prädiktive Diagnose genetischer Krankheiten - Chancen und Bürde.“*, S. A-3310.

¹⁵¹ Deutsche Forschungsgemeinschaft, *„Prädiktive Genetische Diagnostik - Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung.“*, S. 32.

In der Gesamtschau lässt sich bei mit prädiktiver Zielsetzung erworbenen genetischen Informationen eine Verdichtung der Problemlagen erkennen, die prinzipiell auch bei anderen medizinischen Informationen virulent werden können, so dass insofern zwar kein kategorischer doch aber gradueller Unterschied festzustellen bleibt, der insofern eine Exzeptionalität prädiktiver genetischer Informationen begründet¹⁵².

Ungeachtet dieser Frage wird deutlich, dass medizinischen Informationen im Allgemeinen und prädiktiv genetischen Informationen im Besonderen eine erhebliche Grundrechtsrelevanz zukommt. Welche Grundrechtspositionen des prädiktiv genetisch getesteten Patienten im Einzelnen betroffen sein können, soll im Folgenden dargestellt werden.

2. Autonomie und Einwilligung

a. Allgemeines Persönlichkeitsrecht und geninformationelle Selbstbestimmung¹⁵³

Obwohl das Allgemeine Persönlichkeitsrecht im Grundgesetz nicht *expressis verbis* zu finden ist, ist es nach einer umfangreichen Judikatur des Bundesverfassungsgerichts aber doch allgemein als sich aus Art. 2 Abs. 1 i. V. mit Art. 1 Abs. 1 GG ergebendes eigenes Grundrecht anerkannt und damit mit den anderen Freiheitsgrundrechten vergleichbar¹⁵⁴. Es umfasst das Recht auf Kenntnis der eigenen Abstammung¹⁵⁵ und nach der rechtswissenschaftlichen Literatur¹⁵⁶ damit auch die Kenntnis über eigene krankheitsdisponierende genetische Faktoren; ausdrücklich hat das Bundesverfassungsgericht diese Frage jedoch noch nicht beantwortet¹⁵⁷.

Den anderen Freiheitsgrundrechten gleich, umfasst auch das Grundrecht auf geninformationelle Selbstbestimmung als Ausprägung des Allgemeinen Persönlichkeitsrechts eine negative Komponente, das so genannte Recht auf Nichtwissen¹⁵⁸. In der prädiktiven genetischen Diagnostik ist diese Seite sogar von besonderer Bedeutung, da diese nicht nur in verschiedenen Konstellationen Einschränkungen erfahren kann, sondern sich auch in gleichsam genuiner Weise

¹⁵² Damm und König, *„Rechtliche Regulierung prädiktiver Gesundheitsinformationen und genetischer Exzeptionalismus.“*, S.65.

¹⁵³ Der Begriff der geninformationellen Selbstbestimmung ist hierbei als weitere Ausdifferenzierung des Begriffs der informationellen Selbstbestimmung, dieser wiederum als Konkretisierung des allgemeinen Persönlichkeitsrechts zu verstehen, vgl. Damm, *„Gendiagnostikgesetz - Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken.“*, S. 222.

¹⁵⁴ Lindner, *„Grundrechtsfragen prädiktiver Gendiagnostik.“*, S. 289.

¹⁵⁵ BGH XII ZB 20/14 - Beschluss vom 29. Oktober 2014.

¹⁵⁶ Hasskarl und Ostertag, *„Der deutsche Gesetzgeber auf dem Weg zu einem Gendiagnostikgesetz.“*, S. 643.

¹⁵⁷ Lindner, *„Grundrechtsfragen prädiktiver Gendiagnostik.“*, S. 289.

¹⁵⁸ *Ibid.*, S. 290.

zu ihrer anderen Seite, dem Recht auf Wissen verhält¹⁵⁹. Dies gilt insbesondere in der Situation, in der dem Getesteten sein genetischer Status wider seinen Willen zuteil wird, beispielsweise wenn sich dieser auch für den Test selbst gar nicht freiwillig entschieden hat¹⁶⁰. Zum anderen gilt dies aber auch in der Situation, in der sich das Recht auf Wissen des einen und das Recht auf Nichtwissen des anderen diametral gegenüber stehen, beispielsweise wenn ein Verwandter eines Testteilnehmers aus dessen Befund wider seinen Willen auch Rückschlüsse auf seinen eigenen genetischen Status zu ziehen vermag¹⁶¹.

Ebenfalls von dem Grundrecht auf Informationelle Selbstbestimmung umfasst ist die Verwendung der erlangten Daten¹⁶². Geschützt ist hiermit das Recht frei darüber entscheiden zu können, wer diese zu welchem Zweck erhalten soll¹⁶³. Sind Dritten die genetischen Daten zur Kenntnis gelangt, bezieht sich das Interesse des Getesteten darauf, aufgrund dieser nicht diskriminiert zu werden¹⁶⁴. Dieses Interesse wird zum einen durch den Schutz der Menschenwürde in Art. 1 Abs. 1 S. 1 GG als auch durch den Allgemeinen Gleichbehandlungsgrundsatz nach Art. 3 Abs. 1 GG geschützt¹⁶⁵.

Obwohl ein Anspruch auf Durchführung eines prädiktiven Tests zur Erlangung der Kenntnis über die eigene genetische Disposition gegenüber einem einzelnen Arzt gerade nicht besteht¹⁶⁶, greift es doch zu kurz, die im Grundgesetz verbürgten Freiheitsrechte lediglich als Abwehrrechte gegenüber dem Staat zu verstehen¹⁶⁷. Vielmehr hat das Bundesverfassungsgericht mit dem Lüth-Urteil¹⁶⁸ eine Entwicklung begonnen, die den Grundrechten ausdrücklich den Status einer objektiven Wertordnung zuschreibt, so dass diese eine Ausstrahlungskraft entfalten, die auch und

¹⁵⁹ Ibid.

¹⁶⁰ Ibid.

¹⁶¹ Ibid.

¹⁶² Ibid.

¹⁶³ Ibid.

¹⁶⁴ Ibid.

¹⁶⁵ Ibid.

¹⁶⁶ Ibid, S. 289.

¹⁶⁷ Ibid, S. 291.

¹⁶⁸ Entsprechend dem Lüth-Urteil sind die Grundrechte zwar vor allem als Abwehrrechte des Bürgers gegen staatliche Eingriffe zu verstehen, doch verkörpern diese auch eine objektive Werteordnung, die als verfassungsrechtliche Grundentscheidung in allen Rechtsbereichen gilt, vgl. BVerfGE 7, 198. Beschwerdeführer Lüth, Senatsdirektor und Leiter der Staatlichen Pressestelle der Freien und Hansestadt Hamburg, hatte am 20. September 1950 anlässlich der Eröffnung der "Woche des deutschen Films" als Vorsitzender des Hamburger Presseklubs in einer Ansprache vor Filmverleihern und Filmproduzenten zum Boykott eines Filmes von Veit Harlan aufgerufen, der im dritten Reich den Film „Jud Süß“ gedreht hatte. Lüth wurde vom LG Hamburg zur Unterlassung der Boykottaufforderung verurteilt, wogegen dieser Verfassungsbeschwerde erhob. Das Bundesverfassungsgericht sah in diesem Urteil des Landgerichts eine Verletzung des Rechts auf freie Meinungsäußerung nach Art. 5 Abs. 1 S. GG begründet.

gerade bei der Rechtsfindung „inter privatos“ wirkt¹⁶⁹. Relevant ist diese Ausstrahlungswirkung beispielsweise dann, wenn ein Verwandter einer getesteten Person durch dessen Ergebnis, unfreiwillig Rückschlüsse auch auf seinen eigenen genetischen Status zu ziehen vermag (*s.o.*).

b. Aufgabe und Wesen der informierten Einwilligung

Ein spezielles Arztrecht, das die Arzt-Patienten-Beziehung gestaltet, ist in der Bundesrepublik Deutschland zumindest auf Gesetzesebene nicht existent¹⁷⁰ und auch zu den Voraussetzungen und Charakteristika der Einwilligung in eine ärztliche Behandlung finden sich keine gesetzlichen Regelungen. Dies gilt auch und gerade für die Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger in eine ärztliche Maßnahme.

Um diese Lücke zu füllen, hat die Rechtsprechung ein Fallrecht entwickelt, dem auch das Institut der „informierten Einwilligung“ zugrunde liegt¹⁷¹. Von immanenter Bedeutung ist dieses insofern, als die „aufgeklärte Einwilligung“ dem Selbstbestimmungsrecht des Patienten Rechnung trägt, das sich wiederum aus dem Allgemeinen Persönlichkeitsrecht aus Art. 2 Abs. 1 i. V. mit Art. 1 Abs. 1 GG ableitet (*s.o.*)¹⁷². Doch nicht nur diese grundrechtlich geschützte Position wird dadurch gesichert, dass die Einwilligung des Patienten Voraussetzung eines jeden ärztlichen Eingriffs ist¹⁷³, sondern auch das Rechtsgut der körperlichen Unversehrtheit¹⁷⁴, das grundrechtlich durch Art. 2 Abs. 2 S. 1 GG und einfachgesetzlich durch die §§ 223 ff StGB geschützt ist.

Denn jede ärztliche Behandlung, die zu einem Eingriff in die körperliche Integrität des Patienten führt, wird nach ständiger Rechtsprechung zunächst als tatbestandliche Körperverletzung gemäß den §§ 223 ff StGB gewertet¹⁷⁵. Die Rechtswidrigkeit und damit auch die Strafbarkeit der Behandlung entfallen nur dann, wenn der Patient rechtswirksam in den Eingriff eingewilligt hat¹⁷⁶. Dieser Konstruktion, die Einwilligung des aufgeklärten Patienten als Rechtfertigungsvoraussetzung der therapeutischen Maßnahme zu gestalten und die Strafbarkeit der tatbestandlichen Körperverletzung somit erst auf Rechtfertigungsebene zu verhindern, kommt

¹⁶⁹ Lindner, „Grundrechtsfragen prädiktiver Gendiagnostik.“, S. 291-292.

¹⁷⁰ Rothärmel, Wolfslast und Fegert, „Informed Consent, ein kinderfeindliches Konzept?“, S. 295.

¹⁷¹ *Ibid.*

¹⁷² *Ibid.*

¹⁷³ *Ibid.*, S. 293.

¹⁷⁴ *Ibid.*, S. 295.

¹⁷⁵ *Ibid.*

¹⁷⁶ *Ibid.*

aber noch eine weitere Funktion zu, die der Beweislastverteilung¹⁷⁷. Denn mit dieser Ausgestaltung ist es der Arzt, der für die ihm nützliche Rechtfertigungseinrede der informierten Einwilligung beweispflichtig ist.

Unter welchen Voraussetzungen ein Minderjähriger einer ärztlichen Behandlung zustimmungsfähig ist, bleibt strittig, doch haben sich in der Praxis juristisch gangbare Lösungswege herauskristallisiert, die mangels kodifizierter rechtlicher Regelungen die ärztliche und juristische Praxis bestimmen. Diese allgemeinen Regeln sollen im Folgenden dargestellt werden, bevor im Besonderen, die Erörterung der spezialrechtlichen Regelungen zur prädiktiven genetischen Testung Minderjähriger, erfolgt.

c. Ärztliche Heilbehandlung – die Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger im Recht

Während die Rechtsfähigkeit des Menschen nach § 1 BGB bereits mit dessen Geburt beginnt, ist nach § 104 S. 1 BGB geschäftsunfähig, wer nicht das siebente Lebensjahr vollendet hat. Nach § 105 Abs. 1 BGB ist die Willenserklärung eines Geschäftsunfähigen nichtig.

Ein Minderjähriger, der das siebente Lebensjahr vollendet hat, ist nach Maßgabe der §§ 107 bis 113 BGB in der Geschäftsfähigkeit beschränkt, so § 106 BGB. Nach § 108 Abs. 1 BGB ist der von einem Minderjährigen geschlossene Vertrag ohne die Einwilligung des gesetzlichen Vertreters schwebend unwirksam. Erfolgt die Einwilligung nachträglich (Genehmigung), wirkt diese auf den Zeitpunkt des Abschluss des zunächst schwebend unwirksamen Vertrages zurück, der Vertrag gilt dann als von Anfang an wirksam geschlossen.

Schon aus einem Urteil des BGH aus dem Jahre 1958¹⁷⁸ geht jedoch hervor, dass die Einwilligung eines Minderjährigen in eine ärztliche Heilbehandlung weniger rechtsgeschäftlicher als vielmehr tatsächlicher Natur sei, weshalb es auf die “geistige und sittliche Reife” und gerade nicht auf die Geschäftsfähigkeit des Jugendlichen ankomme. Auch entspricht es der ständigen Rechtsprechung, dass eine die Strafbarkeit hindernde rechtfertigende Einwilligung in eine Verletzung des eigenen Körpers sehr wohl auch von einem Jugendlichen entsprechender Reife abgegeben werden könne¹⁷⁹. Die Einwilligung des Patienten in eine ärztliche Behandlung aber ist gerade als eine solche die Strafbarkeit hindernde rechtfertigende Einwilligung zu

¹⁷⁷ Ibid.

¹⁷⁸ BGHZ 29, 33.

¹⁷⁹ BGHSt 4, 88.

charakterisieren, als jede invasive ärztliche Maßnahme eine tatbestandliche Körperverletzung gemäß den §§ 223 ff. des Strafgesetzbuches darstellt, deren Rechtswidrigkeit erst auf Rechtfertigungsebene qua wirksamer Einwilligung entfällt (*s.o.*).

Während im Ergebnis weitgehende Einigkeit darüber herrscht, dass die Einwilligung eines Minderjährigen in eine ärztliche Heilbehandlung nicht an den §§ 107 ff. BGB zu messen ist¹⁸⁰, die Zustimmung des jugendlichen Patienten in die Vornahme einer invasiven ärztlichen Maßnahme ohne Einwilligung durch den gesetzlichen Vertreter also nicht stets und von vornherein zu einer schwebenden Unwirksamkeit der Übereinkunft führt, ist hier jedoch zwingend zwischen strafbarkeitsausschließender Einwilligung und dem Zustandekommen des zivilrechtlichen Behandlungsvertrages zu differenzieren, der Grundlage des ärztlichen Vergütungsanspruchs ist¹⁸¹. Denn auch die Behandlung eines jugendlichen Patienten bedarf einer vertraglichen Rechtsgrundlage und diese wiederum setzt zwingend eine Willenserklärung voraus, von der das Institut der strafbarkeitsausschließenden Einwilligung strikt zu trennen ist.

Welches Lebensalter der minderjährige Patient aber nun erreicht haben muss, um die “geistige und sittliche Reife” aufzuweisen, die notwendig ist, in eine ärztliche Maßnahme wirksam einwilligen zu können, ist individuell verschieden¹⁸². Starre Altersgrenzen gibt es deshalb hierfür gerade nicht¹⁸³.

Der Bundesgerichtshof hat zu dieser Fragestellung die so genannte Drei-Stufen-Theorie entwickelt, nach der Minderjährige unter 14 Jahren die erforderliche Reife in der Regel vermissen lassen werden, also nicht einsichtsfähig und damit auch nicht einwilligungsfähig sind¹⁸⁴. Hier obliegt es den Eltern des Patienten, die Einwilligung zum Wohle des jungen Patienten vorzunehmen¹⁸⁵. Handelt es sich um kleinere Eingriffe des Alltags, darf der behandelnde Arzt auch davon ausgehen, dass der abwesende Elternteil durch den anwesenden wirksam vertreten wird¹⁸⁶. Bei schwereren Eingriffen und Behandlungen mit besonderen Risiken ist hingegen schon im ärztlichen Eigeninteresse eine genauere Versicherung respektive

¹⁸⁰ Wölk, “Der minderjährige Patient in der ärztlichen Behandlung.”, S. 82.

¹⁸¹ Krukemeyer, Pflugmacher und Spiegel, “Rechtswirksame Einwilligung bei minderjährigen und willensunfähigen Patienten.”, S. 469.

¹⁸² *Ibid.*

¹⁸³ *Ibid.*

¹⁸⁴ *Ibid.*

¹⁸⁵ *Ibid.*

¹⁸⁶ *Ibid.*

Vergewisserung geboten¹⁸⁷.

Rückt die Vollendung des 18. Lebensjahres bei dem zu behandelnden Jugendlichen hingegen schon in greifbare Nähe, wird dessen Einwilligungsfähigkeit vielfach schon gegeben sein, von ihr auszugehen ist jedoch nicht, genauso wenig wie von einem Fehlen der Einwilligungsfähigkeit bei Minderjährigen unter 14 Jahren nicht ausgegangen werden kann¹⁸⁸. Vielmehr obliegt es dem Arzt, diese individuell sorgfältig zu prüfen, als sich diese auch und gerade nach der Art und Schwere des Eingriffs bestimmt¹⁸⁹. Denn die Einwilligungsfähigkeit ist stets auf die konkrete ärztliche Maßnahme bezogen, so dass es durchaus möglich ist, dass diese zwar bei leichteren Interventionen vorhanden, für schwerere Eingriffe hingegen noch nicht gegeben sein kann¹⁹⁰.

Wird der Minderjährige als noch nicht einwilligungsfähig erachtet, so kann diesem gleichwohl ein Vetorecht gegen eine nur relativ indizierte Maßnahme zukommen¹⁹¹. Eine gesetzliche Regelung hierzu - genauso wie entsprechende zur Einwilligungsfähigkeit in einen ärztlichen Eingriff - existiert weder im Bürgerlichen Gesetzbuch (BGB) noch im Strafgesetzbuch (StGB). Insofern kann lediglich auf die Entscheidung des BGH vom 10.10.2006¹⁹² verwiesen werden, in der einer 15½-jährigen Patientin ein entsprechendes Recht zugebilligt worden ist.

Des Weiteren gelten für einwilligungsunfähige Minderjährige die familienrechtlichen Regeln der Personensorge, wonach es den Eltern des jungen Patienten obliegt, über medizinische Maßnahmen für diesen zu entscheiden¹⁹³. Die Personensorge als Teil des elterlichen Sorgerechts ergibt sich aus den §§ 1626, 1631 Abs. 1 BGB i. V. m. Art. 6 Abs. 2 GG und ist somit ein den Eltern zustehendes Recht von Verfassungsrang¹⁹⁴. Bei ihren Entscheidungen sind die Sorgeberechtigten nach den §§ 1626 Abs. 1, 1627 BGB an das Wohl des Kindes gebunden, doch liegt diesem Gebot im deutschen Recht, im Vergleich zum englischen Recht, ein weniger an

¹⁸⁷ Ibid.

¹⁸⁸ Pelz, *„Aufklärung - Haftungsrisiko und Chance.“*, S. 10.

¹⁸⁹ v. Harder, *„Rechtliche Besonderheiten bei der Behandlung minderjähriger Patienten.“*, S. 1108.

¹⁹⁰ Ibid.

¹⁹¹ Ibid, S. 1106 - 1108.

¹⁹² Die Entscheidung des Bundesgerichtshofs befasste sich mit dem Fall, bei der bei einer 15 ½-jährigen Patientin die operative Korrektur einer Adoleszenzskoliose vorgenommen wird, in deren Folge die Patientin eine Querschnittslähmung erleidet. Die Patientin machte zunächst erfolglos einen Behandlungsfehler geltend und stützte ihre Klage auf Schadensersatz im Weiteren auf einen Aufklärungsmangel dergestalt, dass nicht sie selbst, sondern ihre Eltern über die Operation aufgeklärt worden waren. Der Senat sieht im betreffenden Fall jedoch die Eltern der Patientin als rechtmäßige Aufklärungsadressaten an, räumt Minderjährigen dabei jedoch je nach Urteilsfähigkeit ein entsprechendes Vetorecht ein, vgl. BGH VI ZR 74/05.

¹⁹³ Rothärmel, *„Kommentar.“*, S. 200.

¹⁹⁴ Ibid.

medizinischen Erfordernissen objektiver Maßstab zugrunde¹⁹⁵. Die Deutungshoheit über das Kindeswohl liegt nach § 1626 Abs. 2 BGB somit nahezu ausnahmslos bei den Eltern¹⁹⁶. Erscheint dem Arzt die elterliche Entscheidung hinsichtlich des weiteren medizinischen Vorgehens gleichwohl als kindeswohlwidrig, kann dieser das Familiengericht einschalten, das das elterliche Sorgerecht teilweise entziehen und die fehlende Einwilligung in die Behandlung des minderjährigen Patienten sodann ersetzen kann¹⁹⁷. Dies geschieht, wenn die Verweigerung der Einwilligung durch die Eltern einen Sorgerechtsmissbrauch nach § 1666 Abs. 1 BGB darstellt, der Staat nimmt auf diese Weise seine Wächterfunktion nach Art. 6 Abs. 2 GG wahr¹⁹⁸. Auch ein einstweiliger Rechtsschutz ist möglich¹⁹⁹. Ist selbst dieser nicht mit der Dringlichkeit der Behandlung vereinbar, kommt eine Behandlung als rechtfertigender Notstand in Form der Nothilfe nach § 34 2. Alternative StGB in Betracht²⁰⁰.

Zusammenfassend bleibt festzustellen, dass nur äußerst wenig Rechtsprechung zum Sorgerechtsmissbrauch bei einer notwendigen ärztlichen Behandlung eines Kindes existiert. Als eindeutig rechtsmissbräuchlich wertet die Rechtsprechung die elterliche Verweigerung einer Bluttransfusion bei Angehörigen der Zeugen Jehovas²⁰¹. Auch die Ablehnung einer durchaus zum Teil chancenreichen Therapie eines krebserkrankten Kindes würde einen Missbrauch der Personensorge nach § 1666 Abs. 1 BGB darstellen, die einer lebenserhaltenden Therapie bei sicher weiter bestehenden schwerwiegenden gesundheitlichen Beeinträchtigungen des Kindes aufgrund ihrer Risikoträchtigkeit und Unsicherheit hingegen nicht²⁰².

Den Eltern eines Kindes ist mit der Personensorge als Komponente des Sorgerechts nach §§ 1626, 1631 Abs. 1 BGB i. V. m. Art. 6 Abs. 2 GG ein grundgesetzlich verankertes Recht an die Hand gegeben, dass die elterlichen Kompetenz als Regelfall ansieht²⁰³.

¹⁹⁵ Ibid.

¹⁹⁶ Ibid.

¹⁹⁷ Ibid, S. 200-201.

¹⁹⁸ Ibid, S. 201.

¹⁹⁹ Dettmeyer, "Medizin & Recht.", S. 223.

²⁰⁰ Ibid, S. 224.

²⁰¹ RGSt 25, 375 ff.; RGSt 74, 350 ff.

²⁰² Rothärmel, "Kommentar.", S. 202

²⁰³ Ibid.

3. Gendiagnostikgesetz, Richtlinien und Internationale Leitlinien – die rechtliche Regelung der prädiktiven genetischen Diagnostik

a. Internationale Leitlinien und Empfehlungen

Dass dem Einsatz prädiktiver genetischer Tests nicht nur eine Grundrechtsrelevanz zukommt (*s.o.*), sondern diese auch und gerade emotionales respektive psychosoziales Konfliktpotential bergen können, ist schon früh erkannt und insbesondere die Testung Minderjähriger, stets kritisch betrachtet worden. Mithin verwundert es nicht, dass seit der Einführung dieser Tests, international eine Vielzahl an Leitlinien und Positionspapieren entwickelt worden, die sich dieser Thematik annehmen.

Bereits im Jahr 1989 wurden die Leitlinien der International Huntington Association (IHA) und der Forschungsgruppe Chorea Huntington des Weltverbandes für Neurologie (WFN) verabschiedet. Darin, genauso wie in der revidierten Fassung aus dem Jahr 1994, wird die Empfehlung ausgesprochen, dass ein prädiktiver Test auf HD ausschließlich Erwachsenen zur Verfügung stehen sollte²⁰⁴. Expressis verbis wird die Entscheidung für einen solchen Test einzig und allein als Entscheidung des Testaspiranten selbst angesehen und damit die Möglichkeit verneint, einen solchen Test auf den Wunsch Dritter vornehmen zu lassen²⁰⁵. Gleichwohl wird angeraten, das Kind über seinen Risikostatus zu informieren, sobald es die hierfür erforderliche Reife aufweist²⁰⁶.

Das erste Positionspapier, das sich ausschließlich der prädiktiven genetischen Testung Minderjähriger widmete, war das der Clinical Genetics Society (CGS), einem Subkomitee der British Society of Human Genetics (BSHG). In diesem heißt es, dass ein prädiktiver genetischer Test nur dann vorgenommen werden soll, wenn sich die Erkrankung regelmäßig im Kindesalter manifestiert, respektive eine medizinisch indizierte Interventionsmöglichkeit, beispielsweise eine spezielle Diät, besteht²⁰⁷. Eine Testung soll dagegen gemeinhin dann versagt werden, wenn das Kind augenblicklich gesund ist und einem gegebenenfalls positiven Testergebnis, keine Interventionsmöglichkeit entgegengebracht werden kann²⁰⁸.

²⁰⁴ International Huntington Association, "Guidelines for the Molecular Genetics Predictive Test in Huntington's Disease.", S. 555.

²⁰⁵ Ibid.

²⁰⁶ Ibid.

²⁰⁷ Clarke, "The Genetic Testing of Children. Working Party of the Clinical Genetics Society (UK).", S. 785.

²⁰⁸ Ibid.

Die CGS begründet ihre Empfehlung mit der möglichen psychischen Belastung, die erwachsene Testteilnehmer selbst mit einem geringen genetischen Risiko, an HD zu erkranken, erfahren können, so dass sich auch nur etwa 10-15 % dieser mit einem erhöhten familiären Risiko überhaupt testen ließen²⁰⁹. Würden aber Kinder und Jugendliche, insbesondere auf elterlichen Wunsch, getestet werden, würde deren Recht darauf, sich als Erwachsene frei für oder wider dieses genetische Wissen entscheiden zu können, faktisch wertlos²¹⁰. Aber auch der Gefahr, auf familiärer²¹¹ oder aber öffentlich institutioneller Ebene²¹² diskriminiert zu werden, soll so begegnet werden. Expressis verbis legt die CGS dabei dar, dass diese ihre Empfehlungen weniger das Ergebnis empirischen Wissens als vielmehr das Ergebnis der Betrachtung möglicher Gefahren und der Beachtung des ethischen Grundsatzes des „primum non nocere“ sind²¹³.

Auch der Report der American Society of Human Genetics (ASHG) und des American College of Medical Genetics (ACMG) aus dem Jahr 1995 stellt auf einen medizinischen oder psychosozialen Nutzen ab, welcher allein die genetische Testung Minderjähriger rechtfertigen könne²¹⁴. Ausdrücklich wird dabei betont, dass der Nutzen, der sich aus der Vornahme des Tests ergebe, seiner Natur nach häufiger psychosozialer als physischer Natur sei²¹⁵. Wenn sich ein solcher Nutzen bei Krankheiten, die sich erst im Erwachsenenalter manifestieren, auch erst im Erwachsenenalter einstelle, müsse die Vornahme des Tests entsprechend verschoben werden²¹⁶. Ausnahmen von dieser Regel sollen jedoch dann möglich sein, wenn der Jugendliche eine entsprechende geistige und soziale Reife beweist und der Test freiwillig vorgenommen wird²¹⁷. Bleiben Nutzen und Risiko in der spezifischen Testkonstellation unklar, sollten die Interessen des mündigen Jugendlichen und seiner Familie ausschlaggebend sein²¹⁸. Wünschen Eltern die Testung ihres nicht einwilligungsfähigen Kindes auf Leiden, die sich im Erwachsenenalter manifestieren, gilt es eine Nutzen-Risikoabwägung vorzunehmen und das Wohl des Kindes als

²⁰⁹ Ibid, S. 786.

²¹⁰ Ibid.

²¹¹ Ibid, S. 791.

²¹² Ibid, S. 786.

²¹³ Ibid, S. 791.

²¹⁴ Glenn et al., *“Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents. American Society of Human Genetics Board of Directors”*, S. 1233.

²¹⁵ Ibid.

²¹⁶ Ibid.

²¹⁷ Ibid.

²¹⁸ Ibid.

obersten Handlungsmaßstab zu eruieren²¹⁹. Zu den Kriterien, die hierfür Beachtung finden sollten, gehören neben medizinischen und psychosozialen Momenten auch reproduktive Entscheidungen, wobei diese das Kind, einzelne Verwandte respektive die Familie als Ganze berühren können, um in die Nutzen-Risiko-Abwägung Eingang zu finden²²⁰. Die Haltung, nichteinwilligungsfähigen Minderjährigen die Vornahme eines prädiktiven Tests auf Krankheiten, die sich erst im Erwachsenenalter manifestieren, generell zu versagen, wird damit abgelehnt²²¹. Des Weiteren obliegt es dem Anbieter des genetischen Tests, die Interessen des Kindes zu vertreten und die Vornahme dessen notfalls zu versagen, wenn dieser das Wohl des Kindes gefährdet sieht²²².

Auch das Positionspapier „Pre-symptomatic and Predictive Testing in Children and Young People“ der Human Genetics Society of Australasia (HGSA) aus dem Jahr 2008 sieht eine präsymptomatische respektive prädiktive genetische Testung Minderjähriger nur dann gerechtfertigt, wenn ein medizinischer Nutzen dieser zeitnah zu folgen vermag²²³. Ist ein solcher zeitnaher Nutzen nicht vorhanden und muss die zu testende Krankheit zudem als unheilbar gelten, soll dem Minderjährigen die Vornahme des Tests bis zum Erreichen seiner Volljährigkeit versagt werden²²⁴. Als Beispiel hierfür verweist die HGSA ausdrücklich auf die HD²²⁵. Auch auf elterlichen Wunsch ist eine Testung des Minderjährigen dann nicht möglich²²⁶. Des Weiteren soll die Testung im Kindes- und Jugendalter auch bei den Krankheiten unterbleiben, bei denen sich ein medizinischer Nutzen erst im Erwachsenenalter einstellt, als Beispiel hierfür wird das HNPCC²²⁷ genannt²²⁸. Gilt die infrage stehende Krankheit zwar als sich im Erwachsenenalter manifestierend, ist der Minderjährige jedoch nahe der Altersgrenze von 18 Jahren, so soll auch

²¹⁹ Ibid, S. 1234.

²²⁰ Ibid.

²²¹ Ibid.

²²² Ibid.

²²³ Human Genetics Society of Australasia, *„Pre Symptomatic Testing in Children and Young Adults.“*, S. 2.

²²⁴ Ibid.

²²⁵ Ibid.

²²⁶ Ibid.

²²⁷ Kolonkarzinome treten bei HNPCC-Patienten im Median im 44. Lebensjahr auf, mit einer deutlich ansteigenden Erkrankungs Wahrscheinlichkeit ab dem 30. Lebensjahr. Da eine Krankheitsmanifestation jedoch auch früher erfolgen kann, wird in der S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom aus dem Jahr 2014 abweichend von der Regel einer jährlichen Koloskopie ab dem 25. Lebensjahr bei sehr früher Manifestation eine jährliche Koloskopie 5 Jahre vor dem jüngsten Manifestationsalter in der Familie empfohlen, siehe Leitlinienprogramm Onkologie, *„S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom.“*, S. 58.

²²⁸ Human Genetics Society of Australasia, *Pre Symptomatic Testing in Children and Young Adults.*

hier auf die geistige Reife des Jugendlichen und sein Urteilsvermögen abgestellt werden²²⁹. Mit der eigentlichen Testung sollte aber bis zum Erwachsenenalter gewartet werden, sofern nicht besondere Umstände vorliegen, die eine Ausnahme im Einzelfall begründen können²³⁰.

In der Revision der Leitlinienempfehlung aus dem Jahr 2014 schließlich wird nicht mehr auf die Altersgrenze von 18 Jahren abgestellt, um zwischen Eignung respektive Nichteignung zur prädiktiven genetischen Testung auf Erkrankungen, für die sich kein oder kein unmittelbarer medizinischer Nutzen einstellt, zu differenzieren. Vielmehr wird hierfür ein individuelles Assessment zur Beurteilung der entsprechenden Reife empfohlen²³¹.

Auch in den Empfehlungen der European Society of Human Genetics (ESHG) aus dem Jahr 2009 wird eine Testung auf sich erst im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankungen nur dann empfohlen, wenn therapeutische Maßnahmen für die betreffende Erkrankung verfügbar sind²³². Sind solche nicht vorhanden, soll eine Testung erst bei einer entsprechenden Reife des Jugendlichen in Frage kommen, wobei auch von der ESHG hierfür kein bestimmtes Alter empfohlen wird²³³. Manifestiert sich die Erkrankung bereits in der Kindheit und sind therapeutische Maßnahmen möglich, soll eine Testung hingegen erfolgen²³⁴.

Die Bundesärztekammer stellt in ihren „Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik“ aus dem Jahr 2003 hingegen auf die Minderjährigkeit ab, die eine prädiktive genetische Diagnostik nur bei der Verfügbarkeit präventiver oder therapeutischer Maßnahmen erlaube²³⁵.

²²⁹ Ibid, S. 3.

²³⁰ Ibid, S. 3 i. V. m. S. 6.

²³¹ Human Genetics Society of Australasia, "Pre-Symptomatic and Predictive Testing for Children and Young Adults.", S. 4.

²³² European Society of Human Genetics, "Genetic Testing in Asymptomatic Minors: Recommendations of the European Society of Human Genetics.", S. 721.

²³³ Ibid.

²³⁴ Ibid.

²³⁵ Bundesärztekammer, "Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik.", S. 1302.

b. Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Mit dem Gendiagnostikgesetz (GenDG), das am 1. Februar 2010 in Kraft trat, wurde nach langer Diskussion erstmals eine bundesweit gültige gesetzliche Grundlage geschaffen, die nach § 2 GenDG die Voraussetzungen genetischer Untersuchungen und im Rahmen derer durchgeführte genetische Analysen sowie die Verwendung genetischer Proben und Daten bestimmt.

aa. Aufklärung und Einwilligung im Gendiagnostikgesetz

Nach § 8 Abs. 1 GenDG darf eine genetische Untersuchung oder Analyse nur vorgenommen und eine dafür erforderliche genetische Probe nur gewonnen werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat. § 9 Abs. 1 Satz 1 GenDG schreibt vor, dass vor Einholung der Einwilligung die verantwortliche ärztliche Person die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären hat.

Inwieweit bereits Minderjährige in eine prädiktive genetische Untersuchung einzuwilligen vermögen und inwieweit die Regelung von genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 Abs. 1 GenDG eine entsprechende prädiktive genetische Testung Minderjähriger erlaubt, soll im Folgenden untersucht werden.

bb. Genetische Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 Abs. 1 GenDG

Bei einer nicht einwilligungsfähigen Person darf nach § 14 Abs. 1 GenDG eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken sowie die Gewinnung der dafür erforderlichen Probe nur vorgenommen werden, wenn nach § 14 Abs. 1 Satz 1 GenDG die Untersuchung nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik erforderlich ist, um bei der Person eine genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung zu vermeiden, zu behandeln oder dieser vorzubeugen. Kumulativ hierzu muss der nicht einwilligungsfähigen Person nach Satz 2 des § 14 Abs. 1 GenDG die Untersuchung in einer ihr gemäßen Weise soweit wie möglich verständlich gemacht worden sein, auch darf diese die Untersuchung oder die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe nicht abgelehnt haben. Nach Satz 3 darf die Untersuchung dabei nur mit möglichst wenig Risiken und Belastungen verbunden sein. Des

Weiteren muss der Vertreter der nicht-einwilligungsfähigen Person nach § 9 GenDG aufgeklärt worden, die Vorschriften über die genetische Beratung nach § 10 GenDG gegenüber diesem eingehalten worden sein und dieser nach § 8 Abs. 1 GenDG eingewilligt haben.

cc. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission zu genetischen Untersuchungen bei nichteinwilligungsfähigen Personen nach § 14 Abs. 1 Nr. 1 i. V. mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG

Nach § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG, obliegt es der am Robert-Koch-Institut (RKI) angesiedelten Gendiagnostik-Kommission (GEKO), Richtlinien für den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik hinsichtlich der Erforderlichkeit einer genetischen Untersuchung nach § 14 Abs. 1 Nr. 1 GenDG zu erstellen.

In prädiktiver Absicht unternommene genetische Untersuchungen sind bei nicht-einwilligungsfähigen Personen demnach zulässig, wenn bei noch nicht manifesten Krankheiten präventive Maßnahmen ergriffen oder aber diagnostikbedingte weitere Belastungen so umgangen werden können²³⁶. Als Beispiel hierfür werden die genetisch bedingten Tumordispositionssyndrome genannt²³⁷.

Für Erkrankungen, die sich erst im Erwachsenenalter manifestieren und für die keine präventiven Maßnahmen ergriffen werden können, sollen die Voraussetzungen einer genetischen Untersuchung von Kindern und Jugendlichen vor Einwilligungsfähigkeit hingegen nicht gegeben sein²³⁸. Exemplarisch wird hier auf die spätmanifestierenden neurologischen Erkrankungen verwiesen²³⁹, zu denen auch die HD zu zählen ist. Bereits in der Formulierung „[...] von Kindern und Jugendlichen vor Einwilligungsfähigkeit“ deutet sich an, dass die GEKO Kinder respektive Jugendliche nicht generell als einwilligungsunfähig ansieht. Dies bestätigt sich in den weiteren Ausführungen der Kommission, wonach sich die Einwilligungsfähigkeit des Minderjährigen mit zunehmender Reife entwickle und diese auch schon bei Jugendlichen vorhanden sein könne, die altersbedingte Einwilligungsunfähigkeit aber spätestens mit dem 18. Lebensjahr ende²⁴⁰. Auch ist diese von der ärztlichen Person stets kontextabhängig zu

²³⁶ Gendiagnostik-Kommission, *„Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 in Verbindung mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG.“*, S. 1258.

²³⁷ *Ibid.*

²³⁸ *Ibid.*

²³⁹ *Ibid.*, S. 1259.

²⁴⁰ *Ibid.*, S. 1257.

bestimmen, wobei nicht nur der persönlichen Entwicklung des Minderjährigen, sondern auch der Art und Bedeutung der genetischen Untersuchung Rechnung zu tragen ist²⁴¹. Bei der Beurteilung der Einwilligungsfähigkeit ist weiter zu berücksichtigen, dass genetische Sachverhalte vielfach hochkomplexer Natur und deshalb schwer zu vermitteln sein können²⁴². In jedem Fall handelt es sich bei der Beurteilung der Einwilligungsfähigkeit eines Minderjährigen aber um eine Einzelfallentscheidung²⁴³.

Mit ihrer Richtlinie und den Ausführungen zur Beurteilung der Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger, schließt sich die Gendiagnostikkommission dem Regelungsinhalt an, den die Rechtsprechung in Bezug auf die Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger in eine ärztliche Behandlung entwickelt hat, insofern bestehen keine Unterschiede zu den oben ausgeführten allgemeinen Regeln. Unter welchen konkreten Voraussetzungen die Einwilligungsfähigkeit gegeben und einem Minderjährigen die Vornahme einer genetischen Untersuchung zu empfehlen ist, bleibt im Weiteren darzulegen. Zuvor sollen jedoch die psychischen und sozialen Konsequenzen, die aus der Vornahme prädiktiver genetischer Tests zu folgen vermögen, näher beleuchtet werden, als abschließende Handlungsempfehlungen erst unter Berücksichtigung dieser möglich sind.

dd. Vorgeburtliche genetische Untersuchungen nach § 15 GenDG

Vorgeburtliche genetische Untersuchungen dürfen nach § 15 Abs. 1 GenDG nur zu medizinischen Zwecken und ausschließlich dann vorgenommen werden, soweit die Untersuchung auf bestimmte genetische Eigenschaften des Embryos oder Fötus abzielt, die nach dem allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen. Eine solche Untersuchung darf auch dann vorgenommen werden, wenn eine Behandlung des Embryos oder Fötus mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch bestimmte genetische Eigenschaften beeinflusst wird. In jedem Fall muss die Schwangere nach § 9 GenDG aufgeklärt worden sein und nach § 8 Abs. 1 GenDG eingewilligt haben.

§ 15 Abs. 2 GenDG stellt weiterhin fest, dass eine vorgeburtliche genetische Untersuchung, die darauf abzielt, genetische Eigenschaften des Embryos oder des Fötus für eine Erkrankung

²⁴¹ Ibid.

²⁴² Ibid.

²⁴³ Ibid.

festzustellen, die nach dem allgemein anerkannten Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, nicht vorgenommen werden darf.

c. Zusammenfassung

Zusammenfassend ist feststellen, dass die dargestellten Regelungen eine prädiktive genetische Testung Minderjähriger einmütig entweder an das Erreichen der Volljährigkeit oder aber das Vorliegen einer entsprechenden Reife des Jugendlichen knüpfen, wenn die Testung erst im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankungen betrifft. Während den internationalen Leitlinien und Empfehlungen in Deutschland keine unmittelbare Rechtswirkung zukommt, wenn diese nicht in deutsches Recht umgesetzt wurden²⁴⁴, lag mit den „Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik“ der Bundesärztekammer aus dem Jahr 2003 eine berufsrechtlich bindende Regelung vor²⁴⁵. Im Jahr 2010 erfolgte mit dem Gendiagnostikgesetz erstmals eine bundesgesetzliche Regelung. Auch in dieser wird die genetische Testung auf im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankungen an das Erreichen einer eigenen Einwilligungsfähigkeit des Minderjährigen geknüpft. Aber auch eine vorgeburtliche Diagnostik auf sich regelmäßig erst nach dem 18. Lebensjahr manifestierende Erkrankungen ist nach § 15 Abs. 2 GenDG nicht gestattet, was insofern überzeugt, dass die Möglichkeit einer freien Entscheidung des spätestens mit dem Erreichen seiner Volljährigkeit autonomen Individuums nur so gewahrt werden kann.

²⁴⁴ Hart, *„Arznei-Telegramm.“*, S. 93.

²⁴⁵ Bundesärztekammer, *„Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik.“*, S. 1297.

V. Motive für die Inanspruchnahme prädiktiver genetischer Tests

Der wohl prominenteste Grund, einen prädiktiven genetischen Test vornehmen zu lassen, ist die Vermeidung der Manifestation respektive die Früherkennung zur kurativen Behandlung einer Krankheit²⁴⁶. Ein solcher direkter medizinischer Grund ist sowohl für die FAP, das HNPCC als auch das MEN-2-Syndrom offenbar. Besteht ein solcher unmittelbarer präventiver bzw. therapeutischer Nutzen, soll übereinstimmend auch eine genetische Testung Minderjähriger geboten sein²⁴⁷. Tatsächlich waren dies die prominentesten Gründe, die Eltern mit einer genetischen oder klinischen Diagnose hinsichtlich einer Erkrankung an FAP als Argumente nannten, die eigenen Kinder auf die entsprechende Mutation des APC-Gens testen zu lassen²⁴⁸. Aber auch das Wissen über die Notwendigkeit weiterer intensiver Screeninguntersuchungen zu erlangen, zählte zu den am häufigsten genannten Gründen, eine solche Testung vorzunehmen²⁴⁹. Spiegelbildlich erübrigen sich diese dann, wenn die entsprechende Genmutation nicht nachgewiesen werden konnte, die hiermit verbundene psychische Entlastung wurde ebenfalls wiederholt von den befragten Eltern angeführt²⁵⁰.

Eine die Krankheitsprognose verbessernde respektive den Krankheitsverlauf an sich beeinflussende Therapieoption besteht hingegen bei der HD nicht, und auch eine den symptomlosen Zeitraum erweiternde Therapie – bis zur Erstmanifestation der Erkrankung – ist nicht existent. Allenfalls eine symptomatische Therapie kommt derzeit in Betracht (*s.o.*). Direkte medizinische Gründe kommen demnach für die Vornahme eines prädiktiven genetischen Tests bei der HD nicht in Frage, sieht man von der Möglichkeit ab, negative Effekte durch Falschbehandlung und Überwachung aufgrund einer nicht zutreffend gestellten Diagnose vermeiden zu können. Jedoch können es psychologische und soziale Gründe sein, die den Wunsch nach einem solchen präsymptomatischen Test aufkommen lassen können, Gründe die im Folgenden näher dargestellt werden sollen.

Das Wesen der prädiktiven genetischen Diagnostik liegt im Fall der HD darin, definitives Wissen über den eigenen genetischen Status und damit, im Fall eines pathologischen Testergebnisses, Wissen über das definitive Ausbrechen der Krankheit zu erhalten und dies schon zu einem

²⁴⁶ Marteau und Croyle, *“The New Genetics: Psychological Responses to Genetic Testing.”*, S. 694.

²⁴⁷ Clarke, *“The Genetic Testing of Children. Working Party of the Clinical Genetics Society (UK).”*, S. 785.

²⁴⁸ Levine et al., *“Parental Attitudes, Beliefs, and Perceptions about Genetic Testing for FAP and Colorectal Cancer Surveillance in Minors.”*, S. 275.

²⁴⁹ *Ibid.*

²⁵⁰ *Ibid.*

Zeitpunkt, zu dem noch keinerlei phänotypische Anzeichen der Erkrankung bestehen. Mithin ist es lediglich ein Wissen, dem es an einer therapeutischen Handlungskonsequenz fehlt und dem es somit an einem objektiven Wert ermangelt. Per definitionem ist der subjektive Wert dieses Wissens interindividuell sehr verschieden und damit für Außenstehende schwerlich abzuschätzen, eine Tatsache die dessen Wert damit für den Einzelnen jedoch nicht schmälert. Aber auch für den Betroffenen selbst ist der Nutzen dieses Wissens über den eigenen genetischen Status nicht nur schwer vorhersehbar, sondern mitunter im Weiteren situationsbezogen und von zeitlich variablem Wert²⁵¹.

Dabei zeigt sich, dass diesem Wissen ein von dem Ergebnis des genetischen Tests selbst unabhängiger Nutzen zugeschrieben werden kann, das heißt auch Merkmalsträger - mithin Personen mit einem pathologischen Testergebnis - die gewonnene Gewissheit oftmals als Vorteil gegenüber der zuvor bestehenden und häufig als quälend empfundenen Unsicherheit empfinden²⁵². Aber auch die besseren Möglichkeiten der Familienplanung respektive die persönliche Lebensplanung in Bezug auf Karriere oder finanzielle Aspekte werden häufig als Gründe für die Entscheidung zur Vornahme eines prädiktiven Tests hinsichtlich der HD verursachenden Genmutation genannt²⁵³.

²⁵¹ Burgess, *"Beyond Consent: Ethical and Social Issues in Genetic Testing."*, S. 148.

²⁵² Wiggins et al., *"The Psychological Consequences of Predictive Testing for Huntingtons-Disease."*, S. 1404.

²⁵³ Decruyenaere et al., *"Psychological Distress in the 5-Year Period after Predictive Testing for Huntington's Disease."*, S. 31.

VI. Nachfrage und nachfragebestimmende Faktoren prädiktiver genetischer Tests

Während vor der Einführung eines prädiktiven Tests auf HD 57-84 % der Risikopersonen Interesse an einen solchen Test zeigten, blieb die Anzahl derer, die auch tatsächlich eine Testung vornehmen ließ, weit hinter den Erwartungen zurück²⁵⁴. So nahmen in Kanada zwischen 1987 und 2000 lediglich ungefähr 18 % des geschätzten Risikokollektivs einen solchen Test in Anspruch²⁵⁵. Und auch andere Studien belegen stets eine weit geringere als die ursprünglich antizipierte Nachfrage²⁵⁶. Dabei hängt diese jedoch auch davon ab, inwieweit Behandlungsmöglichkeiten für die in Frage stehende Erkrankung existieren, mit einer deutlichen geringeren Nachfrage nach prädiktiven genetischen Tests für diejenigen Erkrankungen, die momentan als noch nicht effektiv behandelbar gelten²⁵⁷. So beträgt die Nachfrage nach einem genetischen Test für die HD ungefähr 10 %, für Mammakarzinome verursachende Genmutationen hingegen schon ca. 50 % und für FAP ca. 80%²⁵⁸. Auch niederschwellige Angebote in Form persönlicher Einladungen und eine möglichst sofortige Testdurchführung können die Nachfrage nach prädiktiven genetischen Tests erhöhen, da zumindest für diejenigen Erkrankungen, für die eine Behandlungsoption besteht, eine hohe Nachfragequote angestrebt werden sollte²⁵⁹.

Eine solche Behandlungsoption ist auch für das HNPCC-Syndrom existent, das mit einem Lebenszeitrisiko von 30-60% für ein kolorektales Karzinom und einem erhöhten Risiko für andere Tumorentitäten einhergeht (s.o.). Die Koloskopie stellt hier die Überwachungsmaßnahme schlechthin dar, eine kolorektale Tumormanifestation in einem noch kurativ behandelbaren Stadium zu entdecken²⁶⁰. Dabei sind die Quoten derjenigen, die den Überwachungsstrategien im Hinblick auf ein kolorektales Karzinom folgen, mit 25-67% eher gering²⁶¹. Studien ergaben, dass die Detektion einer prädisponierenden genetischen Mutation bei dem Betroffenen jedoch zu einer erhöhten Risikowahrnehmung und damit zu einer erhöhten Adhärenz, den Screeningmaßnahmen

²⁵⁴ Creighton et al., "Predictive, Pre-Natal and Diagnostic Genetic Testing for Huntington's Disease: The Experience in Canada from 1987 to 2000.", S. 463.

²⁵⁵ Ibid, S. 462.

²⁵⁶ Quaid und Morris, "Reluctance to undergo Predictive Testing: The Case of Huntington Disease.", S. 41.

²⁵⁷ Marteau und Croyle, "The New genetics: Psychological responses to genetic testing.", S. 694.

²⁵⁸ Ibid.

²⁵⁹ Ibid.

²⁶⁰ Codori et al., "Attitudes toward Colon Cancer Gene Testing: Factors Predicting Test Uptake.", S. 345.

²⁶¹ Ibid.

zu folgen, führen kann²⁶². Um diesen Zusammenhang für eine verbesserte Screeningadhärenz nutzbar machen zu können, ist es maßgebend um die Faktoren zu wissen, die über die Teilnahme respektive Nichtteilnahme von Risikopersonen an einem solchen genetischen Test entscheiden²⁶³. Während das Interesse an und die Akzeptanz für einen genetischen Test zur Diagnostik kolorektaler Karzinome laut Umfragen vor Einführung eines solchen sowohl in der Allgemeinbevölkerung als auch bei Angehörigen von Kolonkarzinompatienten als sehr hoch bezeichnet werden konnte (83% vs. 82%), musste auch hier eine sehr viel niedrigere Rate tatsächlich Teilnehmender seit Einführung eines solchen Tests festgestellt werden²⁶⁴. Offenbar ist diese Divergenz zwischen Interesse und tatsächlicher Teilnahme an dem präsymptomatischen genetischen Test auf HD geworden (*s.o.*), musste in ähnlichem Maße aber für den Suszeptibilitätstest auf familiär auftretende Mammakarzinome durch BRCA1-Mutationen festgestellt werden²⁶⁵.

Um die Faktoren aufzuspüren, die die Teilnahme respektive Nichtteilnahme an einem genetischen Test zur Detektion HNPCC-auslösender Mutationen beeinflussen, wurde das Teilnahmeverhalten von Familienangehörigen derjenigen untersucht, die positiv auf HNPCC-relevante Genmutationen getestet wurden²⁶⁶. Herausgefunden wurde dabei, dass eine Testpartizipation positiv mit einem höheren Bildungsniveau, der Partizipation an vorhergehenden Studien und dem Zivilstand „verheiratet“ assoziiert ist²⁶⁷. Mit der Teilnahme an dem genetischen Test negativ assoziiert war hingegen das Vorliegen einer Depression, wobei eine solche bei Frauen in einem noch stärkeren Maße zur Nichtteilnahme als bei Männern führte²⁶⁸. Bei Frauen mit diesem Krankheitsbild sank die Teilnahmewahrscheinlichkeit nahezu auf ein Viertel, bei Männern war dieser Effekt weniger stark ausgeprägt²⁶⁹.

Dass Faktoren der psychischen Konstitution einen Einfluss auf die Wahrscheinlichkeit haben, sich einem genetischen Suszeptibilitätstest auf Tumorsyndrome zu unterziehen, wird auch in einer anderen Studie offenbar, in der die Studienteilnehmer darum gebeten wurden, ihre

²⁶² Ibid.

²⁶³ Ibid.

²⁶⁴ Lerman et al., *“Genetic Testing in Families with Hereditary Nonpolyposis Colon Cancer.”*, S. 1618-1619.

²⁶⁵ Lerman et al., *“BRCA1 Testing in Families with Hereditary Breast-Ovarian Cancer. A Prospective Study of Patient Decision Making and Outcomes.”*, S. 1885.

²⁶⁶ Lerman et al., *“Genetic Testing in Families with Hereditary Nonpolyposis Colon Cancer.”*, S. 1619.

²⁶⁷ Ibid, S. 1620-1621.

²⁶⁸ Ibid, S. 1621.

²⁶⁹ Ibid.

selbstwahrgenommene Fähigkeit anzugeben, mit einer auf ein Kolonkarzinom hinweisenden Genmutation psychisch umgehen zu können²⁷⁰. Dieses Vermögen respektive Unvermögen sollte auf einer Skala von 0-100% angegeben werden, wobei 100% die Wahrscheinlichkeit angab, das Wissen um eine solche Genmutation gut verkraften zu können²⁷¹. Dabei wurde deutlich, dass bei denjenigen, die eine Coping-Wahrscheinlichkeit von über 90% angaben, die Wahrscheinlichkeit einer Testteilnahme auf das 4-fache anstieg²⁷². Mit einer Testteilnahme ebenfalls positiv korreliert war eine erhöhte Risikowahrnehmung der Betroffenen mit häufigeren Gedanken an die Möglichkeit an einem kolorektalen Tumor erkranken zu können²⁷³.

Aber auch die vorgängige Partizipation an krankheitspräventiven Maßnahmen scheint ein Prädiktor für die Teilnahme an prädiktiven genetischen Tests darzustellen, als Untersuchungsergebnisse dahingehend vorliegen, dass beide aus den nämlichen Gründen wahrgenommen zu werden scheinen²⁷⁴. So erhöhte die vorgängige Teilnahme an mindestens einer Koloskopie die Wahrscheinlichkeit um das 2,2-fache, sich auch einem prädiktiven genetischen Test hinsichtlich einer Tumorsuszeptibilität auf HNPCC zu unterziehen²⁷⁵.

Umgekehrt lehnten vor allem diejenigen den genetischen Test ab, die auch schon die Vornahme der Koloskopie ablehnten, was als Hinweis darauf zu gelten mag, dass diese ungewünschte Informationen über ihren Gesundheitszustand generell zu meiden suchen²⁷⁶. Insofern konnte eine Tendenz dahingehend festgestellt werden, entweder beide oder aber gar keine der beiden Diagnoseverfahren durchführen zu lassen²⁷⁷.

Ebenso konnte festgestellt werden, dass ähnlich der prädiktiven Testung auf eine HD verursachende Genmutation, verstärkt diejenigen einen solchen Test hinsichtlich der Erkrankung an einem kolorektalen Karzinom ablehnten, die ihre Fähigkeit mit einem solchen Wissen um eine solche Genmutation umgehen zu können eher gering einschätzten²⁷⁸. Zusammenfassend lässt sich dabei sagen, dass die Teilnahme an einer genetischen Testung auf HNPCC-auslösende

²⁷⁰ Codori et al., "Attitudes toward Colon Cancer Gene Testing: Factors Predicting Test Uptake.", S. 347.

²⁷¹ Ibid.

²⁷² Ibid.

²⁷³ Ibid.

²⁷⁴ Ibid, S. 348.

²⁷⁵ Ibid.

²⁷⁶ Ibid.

²⁷⁷ Ibid, S. 349.

²⁷⁸ Ibid, S. 348.

Mutationen zuverlässiger durch psychologische als durch soziodemographische Faktoren erklärt werden kann²⁷⁹.

VII. Folgen respektive mögliche Folgen der präsymptomatischen Testung auf HD

1. Allgemeine psychische Last in von HD betroffenen Familien

Der Morbus Huntington ist eine familiäre Erbkrankheit und das im eigentlichen Sinne des Wortes. Risikopatienten als mögliche Aspiranten eines prädiktiven genetischen Tests können oftmals auf eine lange andauernde familiäre Leidenshistorie zurückblicken, da sie häufig erst Klein- oder Schulkinder waren, als ein Elternteil im mittleren Lebensalter mit HD klinisch auffällig wurde²⁸⁰. Es erscheint somit zielführend, auch das psychologische Befinden der Testteilnehmer vor der genetischen Testung zu beleuchten, um die Reaktion auf das Testergebnis selbst und das psychische Ergehen danach besser bewerten zu können.

Dass dieses Vorgehen begründet ist, mithin bereits in der Vortestphase bei den Testaspiranten häufig psychische Auffälligkeiten festzustellen sind, zeigt eine Studie von *Decruyenaere et al.*, bei der nicht weniger als 15 % aller Testteilnehmer leichte depressive Zustände aufwiesen²⁸¹. Auch erhöhte Angstwerte in der Vortest-Phase waren nicht selten, wobei diese Befunde von den späteren Testergebnissen unabhängig feststellbar, also sowohl Genmutationsträger als auch Nichtträger betroffen waren²⁸². Die psychische Last, die mit dem Leben in einer von HD betroffenen Familie einhergehen kann, spiegelt sich dabei oftmals aber auch in einer im Vergleich zu anderen Gruppen mit chronischen Erkrankungen niedrigeren mentalen Lebensqualität wider, die insofern noch vor dem Krankheitsbild der Depression als klinischer Indikator dienen kann²⁸³. Ebenfalls konnte gezeigt werden, dass vermeidende Gedanken hinsichtlich einer Erkrankung an HD mit einem Mehr an dahingehenden familiären Erfahrungen

²⁷⁹ Meiser, "Psychological Impact of Genetic Testing for Cancer Susceptibility: An Update of the Literature.", S. 1060.

²⁸⁰ Decruyenaere et al., "Psychological Functioning before Predictive Testing for Huntington's Disease: The Role of the Parental Disease, Risk Perception, and Subjective Proximity of the Disease.", S. 898.

²⁸¹ Ibid, S. 897.

²⁸² Ibid.

²⁸³ Lickleder, Wolff und Barth, "Mental Health and Quality of Life after Genetic Testing for Huntington Disease: A Long-Term Effect Study in Germany.", S. 2083-2084.

assoziiert waren²⁸⁴. Da bewiesen werden konnte, dass negative emotionale Erfahrungen in der Kindheit häufig zu affektiven Störungen im Erwachsenenalter führen können, tragen Kinder betroffener Eltern insofern nicht nur ein genetisches Risiko, sondern auch ein erhöhtes Risiko an einem psychischen Leiden zu erkranken²⁸⁵.

2. Kurzfristige Reaktion

Während die Sorge der wissenschaftlichen Gemeinschaft vor Einführung des prädiktiven genetischen Tests auf HD fast ausschließlich den identifizierten Trägern der für HD verantwortlichen Genmutation und deren Reaktion auf das Testergebnis galt²⁸⁶, darf dahingehend nunmehr eine vorsichtige Entwarnung gegeben werden. Katastrophale Reaktionen wie Suizide, Suizidversuche, dahingehende Gedanken oder Pläne sowie schwere Depressionen mit der Notwendigkeit einer Hospitalisation blieben selten und auf wenige Einzelfälle beschränkt. Zu diesem Ergebnis kamen auch *Lawson et al.* in ihrer Studie mit 135 Teilnehmern, wovon 37 die Genmutation aufwiesen, 58 Nichtmutationsträger waren, 17 ein nicht eindeutiges Ergebnis erhielten und 23 eine Information über das Testergebnis ablehnten²⁸⁷. Jeweils ein Teilnehmer sowohl in der Gruppe der Mutationsträger als auch in der Gruppe der Nichtmutationsträger äußerte Suizidpläne²⁸⁸. Suizidversuche selbst fanden sich dabei jedoch nicht²⁸⁹. Auch konnte kein statistisch signifikanter Unterschied betreffend der Rate anderer katastrophaler Reaktionen in den Gruppen Mutationsträger, Nichtmutationsträger, Personen die kein eindeutiges Testergebnis erhielten und Teilnehmern, die nicht wünschten, über ihr Testergebnis informiert zu werden, festgestellt werden²⁹⁰.

Während sich die beiden Gruppen der Genmutationsträger und der Nichtmutationsträger in der Häufigkeit katastrophaler Reaktionen also nicht unterschieden, wurde doch ein Unterschied im zeitlichen Auftreten dieser deutlich²⁹¹. So kam es bei allen Mutationsträgern, die katastrophale

²⁸⁴ DudokdeWit et al., "Psychological Distress in Applicants for Predictive DNA Testing for Autosomal Dominant, Heritable, Late Onset Disorders. The Rotterdam/Leiden Genetics Workgroup.", S. 386.

²⁸⁵ Decruyenaere et al., "Psychological Functioning before Predictive Testing for Huntington's Disease: The Role of the Parental Disease, Risk Perception, and Subjective Proximity of the Disease.", S. 898.

²⁸⁶ Craufurd und Harris, "Ethics of Predictive Testing for Huntington's Chorea: The Need for More Information.", S. 249.

²⁸⁷ Lawson et al., "Adverse Psychological Events Occurring in the First Year after Predictive Testing for Huntington's Disease. The Canadian Collaborative Study Predictive Testing.", S. 856.

²⁸⁸ Ibid, S. 859.

²⁸⁹ Ibid, S. 861.

²⁹⁰ Ibid, S. 859.

²⁹¹ Ibid.

Anpassungsreaktionen zeigten, innerhalb von zehn Tagen nach Erhalt des Testergebnisses zu diesen, wohingegen in der Gruppe der Nichtmutationsträger erst nach mehr als sechs Monaten, nachdem diese von ihrem Testergebnis erfahren hatten, derartige Reaktionen auftraten²⁹². Auch die Mutationsträger selbst bewerteten die Zeit unmittelbar nach Erhalt des Testergebnisses als besonders belastend, eine Phase die nur von dem Zeitraum vor Erhalt des Testergebnisses noch übertroffen wird²⁹³. Ein Befund der von deren Partnern geteilt wird, 76 % bezeichneten die erste Woche nach Bekanntgabe des Testergebnisses als besonders quälend, 71 % den ersten Monat als in der psychischen Belastung darauf folgend²⁹⁴. Dieses Ergebnis steht damit in Übereinstimmung mit einem anderen Befund, wonach Mutationsträger unmittelbar nachdem diese das Testergebnis erhalten haben zwar zunächst pessimistisch in die Zukunft schauen, bei Untersuchungen nach sechs Monaten hier jedoch eine deutliche Abnahme dieser Gefühle festzustellen war²⁹⁵. Bei Nichtmutationsträgern hingegen blieb zwar unmittelbar nach Bekanntgabe des erwünschten negativen Testergebnisses eine deutliche Abnahme negativer Gefühle festzustellen, doch war bei einigen ein erneutes Aufflammen solcher im Weiteren festzustellen²⁹⁶.

Während der Nachweis einer pathologischen Genmutation die Fortsetzung der Dauerbelastung einer potenziellen Erkrankung bedeutet und deshalb eine weitere intensive psychische Auseinandersetzung erfordert, mögen die negativen Anpassungsleistungen in der Gruppe der Nichtmutationsträger hingegen zunächst verwundern. Dabei können diese als im Rahmen einer Entlastungsdepression auftretend gewertet werden, ein Phänomen, das die Entwicklung depressiver Zustände nach Wegfall einer Dauerbelastung beschreibt²⁹⁷. Denn gerade die oftmals langjährige Auseinandersetzung mit einem genetischen Risiko kann als eine solche Dauerbelastung aufgefasst werden, die bei einem plötzlichen Wegfall qua Testergebnis mit einem Gefühl der Leere beantwortet werden kann.

²⁹² Ibid.

²⁹³ Tibben et al., "On Attitudes and Appreciation 6 Months after Predictive DNA Testing for Huntington Disease in the Dutch Program.", S. 106.

²⁹⁴ Ibid.

²⁹⁵ Lawson et al., "Adverse Psychological Events Occurring in the First Year after Predictive Testing for Huntington's Disease. The Canadian Collaborative Study Predictive Testing.", S. 860.

²⁹⁶ Ibid.

²⁹⁷ M. A. Wirtz (Hrsg.), "Dorsch Lexikon der Psychologie.", S. 482.

Zusammenfassend lässt sich somit sagen, dass sich das psychische Wohlbefinden in den Gruppen der Mutationsträger und Nichtmutationsträger vor allem in den ersten Tagen nach Erhalt des Testergebnisses, jedoch kaum bei Verlaufskontrollen nach 6 und 12 Monaten unterscheidet²⁹⁸.

3. Langfristige Anpassung

Auch mehrere Jahre nach Vornahme der prädiktiven Testung auf HD, scheinen die meisten Teilnehmer gut an dieses neue Wissen über diesen ihren genetischen Status adaptiert zu sein. Einer Untersuchung von *Licklederer et al.* in Deutschland zufolge, bei der 121 Testpersonen retrospektiv befragt werden konnten und ihrer Selbstauskunft entsprechend in die Kategorien Genträger, Nichtgenträger oder bereits von manifester HD Betroffener eingeteilt wurden, belegt diese gute Anpassungsleistung der getesteten und daraufhin nach durchschnittlich drei Jahren zu ihrem Wohlbefinden befragten Teilnehmer²⁹⁹. Sowohl Nichtgenträger als auch asymptotische Träger der die HD verursachenden Genmutation erzielten vergleichbare Werte in punkto Lebensqualität und mentalem Wohlbefinden³⁰⁰. Diejenigen Genträger jedoch, bei denen sich HD bereits manifestiert hatte, zeigten im Vergleich zu den beiden anderen untersuchten Gruppen ein erhöhtes Depressionsniveau und eine eingeschränkte Lebensqualität, was dafür spricht, dass das psychosoziale Wohlbefinden der Testteilnehmer von dem individuellen Testergebnis solange weitgehend unabhängig ist, bis sich HD klinisch manifestiert³⁰¹.

Dass sich HD bei einigen Testteilnehmern bereits subklinisch manifestiert haben könnte, könnte auch die vergleichsweise hohe Rate depressiver Mutationsträger von 58 % in einer anderen Untersuchung erklären³⁰². In dieser Studie von *Gargiulo et al.*, bei der 119 Testteilnehmer nach einem mittleren Zeitraum von 3,7 Jahren untersucht wurden, ergab, dass die Träger der die HD verursachenden Genmutation mit 58 % vs. 24 % bei Nichtträgern häufiger Depressionen und ein verstärktes Gefühl der Hoffnungslosigkeit aufweisen³⁰³. Für diese Annahme könnte auch das mittlere Alter der asymptotischen Genträger von 40,5± 10,5 Jahren sprechen, als mit neurologischen Defiziten auffallende und damit symptomatische Teilnehmer zwar ein höheres Alter von im Mittel 44,7±10,1 Jahren aufwiesen, affektive Störungen jedoch bereits Jahre vor

²⁹⁸ Meiser und Dunn, "Psychological Impact of Genetic Testing for Huntington's Disease: An Update of the Literature.", S. 576.

²⁹⁹ Licklederer, Wolff und Barth, "Mental Health and Quality of Life after Genetic Testing for Huntington Disease: A Long-Term Effect Study in Germany.", S. 2081.

³⁰⁰ Ibid.

³⁰¹ Ibid, S. 2082.

³⁰² Gargiulo et al., "Long-Term Outcome of Presymptomatic Testing in Huntington Disease.", S. 169.

³⁰³ Ibid, S. 167.

Auftreten neurologischer Störungen auftreten können³⁰⁴. Die Gruppe der neurologisch bereits auffälligen Mutationsträger wurden aus der vergleichenden Untersuchung exkludiert³⁰⁵. Da auch 24 % derjenigen, die nicht Mutationsträger sind, ein erhöhtes Depressionsniveau zeigten, ist davon auszugehen, dass das psychosoziale Wohlbefinden auch nach mehrjährigen Zeiträumen, von dem individuellen Testergebnis selbst als weitgehend unabhängig gelten kann³⁰⁶.

Auch die Arbeit von *Decruyenaere et al.*, bei der 57 Testpersonen fünf Jahre nach Testvornahme untersucht wurden, kam zu dem positiven Ergebnis einer guten Anpassungsleistung sowohl der Mutationsträger als auch der Nichtträger, als beide Gruppen jeweils Normalwerte hinsichtlich des allgemeinen psychischen Wohlergehens zeigten³⁰⁷. Im Vergleich zu den Teilnehmern, die keine Mutation für HD aufweisen, hatten die Mutationsträger jedoch häufiger negative Gefühle hinsichtlich ihres Testergebnisses³⁰⁸. Auch zeigten diese eine ausgeprägtes krankheits-spezifisches Vermeidungsverhalten, doch ist Vermeidung als adäquater Anpassungsmechanismus anerkannt³⁰⁹.

Jedoch bleibt festzustellen, dass das mehrheitliche Ausbleiben negativer Verarbeitungsleistungen auch dem Umstand geschuldet sein mag, dass der Entscheid für oder wider einen prädiktiven genetischen Test gemeinhin auf freiwilliger Basis beruht, insofern also eine gewisse Selbstselektion der Testprobanden erfolgt, diejenigen also, die mit einer eher ungünstigen eigenen Reaktion rechnen, sich oftmals also gar nicht testen lassen werden³¹⁰.

4. Prädiktoren schlechter Anpassung

Obwohl die präsymptomatische genetische Testung auf HD insgesamt, d.h. bei Betrachtung der Gruppe der Getesteten als Ganzes, selten mit katastrophalen psychischen Anpassungsreaktionen einhergeht, sind es doch wenige Einzelne, denen verstärkte Aufmerksamkeit zuteilwerden muss, um eine adäquate Adaptation dieser Getesteten an ihr neues Wissen um diesen ihren genetischen Status zu erreichen. Dabei wurden im Laufe der Jahre seit Einführung der genetischen Testung auf HD Muster offenbar, die sowohl in der Person des Getesteten selbst als auch in der

³⁰⁴ Kosinski und Landwehrmeyer, *Choreatische Bewegungsstörungen.*, S. 42.

³⁰⁵ Gargiulo et al., *Long-Term Outcome of Presymptomatic Testing in Huntington Disease.*, S. 166.

³⁰⁶ *Ibid.*, S. 169.

³⁰⁷ Decruyenaere et al., *Psychological Distress in the 5-Year Period after Predictive Testing for Huntington's Disease.*, S. 34.

³⁰⁸ *Ibid.*

³⁰⁹ *Ibid.*

³¹⁰ Codori, Hanson und Brandt, *Self-Selection in Predictive Testing for Huntington's Disease.*, S. 172.

psychosozialen Umwelt dieser liegen können, die eine schlechtere Anpassungsleistung wahrscheinlicher machen.

Als einer dieser Prädiktoren muss hierbei das psychische Wohlbefinden der zu Testenden vor Testvornahme gelten. So konnten *Lawson et al.* einen signifikanten Unterschied ($p < 0,04$) dergestalt feststellen, dass diejenigen mit einer katastrophalen Anpassungsreaktion auf das Testergebnis im Mittel auch mit einem höheren BDI-Wert³¹¹ vor Testvornahme (6,6 vs. 4,4) auffielen³¹². Auch wurden jene gegenüber diesen mit einer adäquaten Anpassungsleistung tendenziell ($p < 0,05$) häufiger mit psychischen Problemen in der Vergangenheit auffällig³¹³. Als leichte Depression wird klinisch ein BDI-Wert > 10 gewertet, 19 der 135 Teilnehmer in der Studie von *Lawson et al.* erreichten diesen Schwellenwert, von denen 6 (31,6 %) ein negatives Anpassungsereignis innerhalb eines Jahres zu verzeichnen hatten³¹⁴. In der Gruppe derjenigen, die vor Testvornahme einen BDI-Wert < 10 erreichten, war ein solches lediglich bei 14 Teilnehmern (12,1 %) festzustellen³¹⁵. Dabei hat sich zudem herausgestellt, dass der Stresslevel vor Testvornahme dasjenige nach Testvornahme besser vorherzusagen vermag als das Testergebnis selbst³¹⁶.

Aber auch die Erwartungen und Motive, die die Getesteten in das Wissen um ihren genetischen Status legen, sind wegweisend für das langfristige Wohlbefinden dieser³¹⁷. So setzen sich zum einen diejenigen einem erhöhten Risiko einer schlechteren Anpassungsleistung aus, die mit dem Test Erwartungen verknüpfen, die dieser gar nicht zu leisten vermag³¹⁸. Namentlich ist dies vor allem die Haltung, dass schon allein das Testergebnis auch andere Unwägbarkeiten und Herausforderungen des Lebens lösen könne, eine Haltung, die verschiedentlich bei Teilnehmern des prädiktiven Tests auf HD beobachtet worden ist³¹⁹.

³¹¹ Die Abkürzung BDI steht dabei für das Beck-Depressions-Inventar, mit dem in einer Selbstauskunft mit 21 Fragen klinisch relevante depressive Stimmungslagen zuverlässig erkannt zu werden vermögen, wobei Werte über 10 Punkten jeweils eine Depression angeben, vgl. *Lawson et al.*, „*Adverse Psychological Events Occurring in the First Year after Predictive Testing for Huntington’s Disease. The Canadian Collaborative Study Predictive Testing.*“, S. 857.

³¹² *Ibid.*, S. 859.

³¹³ *Ibid.*

³¹⁴ *Ibid.*, S. 860.

³¹⁵ *Ibid.*

³¹⁶ *Decruyenaere et al.*, „*Psychological Distress in the 5-Year Period after Predictive Testing for Huntington’s Disease.*“, S. 31.

³¹⁷ *Ibid.*, S. 34.

³¹⁸ *Ibid.*, S. 31.

³¹⁹ *Ibid.*

Als von dem Testergebnis selbst unabhängiger Prädiktor einer insuffizienten Adaptationsleistung, muss auch eine eher unspezifische Motivlage gelten³²⁰. So zeigen *Decrynaere et al.* auf, dass sich die Testaspiranten in ihrer Untersuchung häufig zwei verschiedenen Gruppen zuordnen ließen³²¹. Zum einen der Gruppe, deren Teilnehmer den Test vorrangig deswegen vornehmen lassen wollte, um die für diese quälende Unsicherheit zu beseitigen ohne jedoch konkrete Handlungsfolgen benennen zu können, die diese an das Testergebnis zu knüpfen gedenken³²². Zum anderen der Gruppe der Aspiranten, die mit dem Testergebnis spezifische Handlungsfolgen verbanden, seien es Entscheidungen hinsichtlich der eigenen Familienplanung oder aber über berufliche Schritte³²³. Während die Stresswerte bei dieser Gruppe über den mehrjährigen Zeitraum nach Vornahme des Tests signifikant sanken, war bei der erstgenannten Gruppe ein Wiederanstieg oder gar ein Gleichbleiben der Stresswerte zu verzeichnen³²⁴. In der Gruppe der Mutationsträger zeigten ferner nicht nur diejenigen mit wenig sozialer Unterstützung eine schlechte Anpassungsleistung³²⁵, sondern auch diejenigen, die sich infolgedessen entschlossen kinderlos zu bleiben, wobei letzteres wiederum dazu beitragen könnte, über einen kleineren Kreis sozialer Beziehungen zu verfügen³²⁶.

5. Nichtmutationsträger

Während das Hauptaugenmerk der wissenschaftlichen Literatur zweifelsohne denjenigen Personen mit einem pathologischen Testergebnis galt³²⁷, ist im Laufe der klinischen Erfahrung in der präsymptomatischen genetischen Testung auf HD eine andere Gruppe zunehmend in den Blickwinkel der wissenschaftlichen Gemeinschaft gerückt, und dies *contra intuitionem*. Zwar war schon von Anbeginn der Diskussion um die Gefahren der prädiktiven genetischen Diagnostik davon die Rede, dass Nichtmutationsträger Schuldgefühle hinsichtlich ihres eigenen Nichtbetroffenseins und damit Überlebens erleben könnten, wirkliche Warnungen hinsichtlich der Vulnerabilität dieser Gruppe wurden jedoch nur von wenigen geäußert³²⁸. Festzustellen blieb

³²⁰ Ibid.

³²¹ Ibid.

³²² Ibid.

³²³ Ibid.

³²⁴ Ibid, S. 34.

³²⁵ Licklederer, Wolff und Barth, *“Mental Health and Quality of Life after Genetic Testing for Huntington Disease: A Long-Term Effect Study in Germany.”*, S. 2081.

³²⁶ Ibid, S. 2084.

³²⁷ Lawson et al., *“Adverse Psychological Events Occurring in the First Year after Predictive Testing for Huntington’s Disease. The Canadian Collaborative Study Predictive Testing.”*, S. 856.

³²⁸ Ibid.

jedoch, dass beispielsweise etwa die Hälfte derjenigen, die ein entlastendes Testergebnis erhielten, jegliche Veränderungen hinsichtlich ihres Befindens und damit auch das Eintreten einer Besserung ihrer Stimmungslage verneinten³²⁹. Möglicherweise um Schuldgefühle aufgrund des eigenen Nichtbetroffenseins zu bekämpfen, engagierten sich andere wiederum in einem erheblichen Ausmaß für betroffene Angehörige, ein Phänomen das als Reaktionsbildung beschrieben wird³³⁰. Zusammenfassend bleibt somit festzustellen, dass nicht nur diejenigen eine engmaschige psychotherapeutische Begleitung auch nach Bekanntgabe des Testergebnisses erfahren sollten, die eine pathologische Genmutation aufweisen, sondern diese auch Nichtmutationsträgern zuteil werden sollte³³¹. Auch konnte gezeigt werden, dass diejenigen Nichtmutationsträger hinsichtlich einer ungünstigen Anpassung besonders gefährdet sind, die schon weitreichende Lebensentscheidungen in der Annahme Mutationsträger zu sein getroffen haben³³².

6. Suizid

Dass die HD mit einer erhöhten Tendenz zu suizidalen Handlungen einher zu gehen vermag, beschrieb bereits George Huntington in seiner Abhandlung "On Chorea" im Jahre 1872³³³. Und tatsächlich belegen Untersuchungen diese Beobachtung Huntingtons. So wird der Tod durch Suizid bei 0,5 % - 12,7 % aller HD-Patienten als Todesursache angenommen, wobei der von *Farrer* ermittelte Wert von 5,7 %³³⁴ der in der Literatur gebräuchlichste ist³³⁵. Dieser Wert entspricht einem etwa um das 4-fache erhöhten Suizidrisiko gegenüber der weißen Allgemeinbevölkerung in den U.S.A.³³⁶.

Betrachtet man den Krankheitsverlauf der HD im Hinblick darauf, ergeben sich zwei Krankheitsphasen, die jeweils durch ein stark erhöhtes Suizidrisiko gekennzeichnet sind³³⁷. Dies

³²⁹ Tibben et al., "On Attitudes and Appreciation 6 Months after Predictive DNA Testing for Huntington Disease in the Dutch Program.", S. 109.

³³⁰ Ibid.

³³¹ Lawson et al., "Adverse Psychological Events Occurring in the First Year after Predictive Testing for Huntington's Disease. The Canadian Collaborative Study Predictive Testing.", S. 860.

³³² Huggins et al., "Predictive testing for Huntington disease in Canada: adverse effects and unexpected results in those receiving a decreased risk.", S. 514.

³³³ Bates, "The Molecular Genetics of Huntington Disease — a History.", S. 766.

³³⁴ Farrer, "Suicide and Attempted Suicide in Huntington Disease: Implications for Preclinical Testing of Persons at Risk.", S. 305.

³³⁵ Bird, "Outrageous Fortune: The Risk of Suicide in Genetic Testing for Huntington Disease.", S. 1289.

³³⁶ Farrer, "Suicide and Attempted Suicide in Huntington Disease: Implications for Preclinical Testing of Persons at Risk.", S. 305.

³³⁷ Paulsen et al., "Critical Periods of Suicide Risk in Huntington's Disease.", S. 728.

ist zum einen das Stadium, in dem bei weiterhin nicht gestellter Diagnose bereits erste diskrete neurologische Defizite in Erscheinung treten³³⁸. Gegenüber denjenigen Patienten, die aufgrund einer familiären Belastung zwar als Risikopatienten gelten, jedoch noch keine neurologischen Auffälligkeiten aufweisen, verdoppelte sich die Prävalenz suizidaler Gedanken als Indikator des suizidalen Risikos von 9,1 % auf 19,8 %³³⁹. In einer Untersuchung von *Schoenfeld et al.* fielen mehr als die Hälfte aller der von HD-Patienten verübten Suizide in diesen Zeitraum³⁴⁰.

Als zweite Krankheitsphase, die mit einem erhöhten Suizidrisiko einhergeht, konnte diejenige ausgemacht werden, die nach erfolgter Diagnose durch das Auftreten erster Einschränkungen in der persönlichen Lebensführung und damit einer zunehmenden Abhängigkeit des Patienten von anderen gekennzeichnet ist³⁴¹. Contra intuitionem scheint der Zeitraum unmittelbar nach Bekanntgabe des Ergebnisses des genetischen Tests hingegen eher zu einer Abnahme des Suizidrisikos zu führen, was an der erreichten Abnahme der zuvor bestehenden Unsicherheit hinsichtlich des Erkrankungsrisikos zu liegen vermag³⁴².

³³⁸ Ibid.

³³⁹ Ibid.

³⁴⁰ Schoenfeld et al., "Increased Rate of Suicide among Patients with Huntington's Disease.", S. 1283.

³⁴¹ Paulsen et al., "Critical Periods of Suicide Risk in Huntington's Disease.", S. 729.

³⁴² Ibid.

VIII. Psychische Folgen der prädiktiven genetischen Testung auf Tumorsuszeptibilitätssyndrome

Obwohl sich die HD sehr deutlich von den familiären Tumorsyndromen hinsichtlich Vorsorgemöglichkeiten, Krankheitsverlauf, Therapieoptionen und Prognose unterscheidet, werden doch Gemeinsamkeiten im Hinblick auf die psychischen Folgen der verschiedenen genetischen Tests erkennbar. So bleibt ähnlich der prädiktiven Testung auf HD, bei Merkmalsträgern für HNPCC zumeist nur ein kurzzeitiger Anstieg des Stressniveaus unmittelbar nach Erhalt des Testergebnisses festzustellen, mit einem in der Regel folgenden schnellen Absinken im Weiteren³⁴³. Tatsächlich nehmen die Getesteten mehrheitlich sowohl die Vortestphase als auch die Bekanntgabe des Testergebnisses selbst als emotional besonders belastend wahr³⁴⁴. Zwar wiesen Mutationsträger im Vergleich zu Nichtmutationsträgern auch im Weiteren häufig erhöhte tumorbezogene Angstwerte auf, doch konnte bei beiden Gruppen nach einem Jahr ein Absinken dieser Ängste gegenüber dem Ausgangsniveau vor Testvornahme nachgewiesen werden³⁴⁵. Tatsächlich bleibt festzustellen, dass sich das Angstniveau ein Jahr nach dem Test unabhängig von dem Testergebnis kaum von den Werten vor Vornahme dessen unterschied³⁴⁶. Während dies für die negativ Getesteten vermutet werden konnte, könnte dieses Ergebnis für die pathologisch Getesteten zunächst Anlass zum Erstaunen geben, doch wird als prominenter Grund, sich überhaupt für einen prädiktiven genetischen Test zu entscheiden, eine Verminderung einer oftmals quälenden Unsicherheit genannt, die auch ein objektiv ungünstiges Ergebnis offenbar durchaus zu lindern vermag³⁴⁷.

Dass auch bei einer genetischen Testung Minderjähriger nicht zwangsläufig mit negativen Anpassungsreaktionen zu rechnen ist, zeigte eine Studie, bei der die psychischen Reaktionen auf ein positives Testergebnis hinsichtlich FAP auslösender Genmutationen untersucht wurden. Dabei konnte festgestellt werden, dass die Werte hinsichtlich Angstniveau, Depressionen und Verhaltensauffälligkeiten im Normbereich lagen und die minderjährigen Mutationsträger in

³⁴³ Meiser, *“Psychological Impact of Genetic Testing for Cancer Susceptibility: An Update of the Literature.”*, S. 1066.

³⁴⁴ Aktan-Collan et al., *“Psychological Consequences of Predictive Genetic Testing for Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC): A Prospective Follow-up Study.”*, S. 608.

³⁴⁵ Ibid, S. 609-610.

³⁴⁶ Ibid, S. 610.

³⁴⁷ Ibid.

einem Altersspektrum zwischen 10 und 16 Jahren eine mit Erwachsenen vergleichbare Anpassungsleistung zeigten³⁴⁸.

Während ein prädiktiver Test hinsichtlich einer zu einem erhöhten Tumorrisiko führenden Genmutation also zumeist ohne nachhaltige negative psychische Folgen erlebt wird, bleibt doch bei Einzelnen mit negativen Anpassungsreaktionen zu rechnen. Dabei haben Studien ergeben, dass vor allem das psychische Befinden vor Testantritt Hinweise auf das zu erwartende Befinden nach Erhalt des Testergebnisses geben kann, viel mehr als das Testergebnis selbst³⁴⁹. So waren diejenigen Getesteten, die nach Ergebnisbekanntgabe ein erhöhtes Angstniveau aufwiesen, tendenziell auch diejenigen, die auch schon vor der genetischen Testung mit erhöhten Angstwerten imponierten³⁵⁰. In einer anderen Studie erwies sich das Vorliegen respektive Nichtvorliegen einer Depression in der Vergangenheit als das einzige Kriterium, eine ungünstige Anpassungsleistung wirksam vorauszusagen³⁵¹. Aber auch ein früheres Verlusterlebnis in der Familie darf als Hinweis auf eine Stressreaktion nach Ergebniserhalt gelten³⁵². Für Kinder, die auf FAP getestet wurden, zeigte sich ganz ähnlich wie bei Erwachsenen, dass ein von einem Geschwister differentes Testergebnis ebenfalls häufig mit einer kurzfristig erhöhten Stressreaktion post Test einherzugehen vermag³⁵³. Schlussendlich hat sich gezeigt, dass diejenigen, die einen ungünstigen Befund kaum in Erwägung gezogen hatten, ebenfalls mit erhöhten Stresswerten bei Ergebnisbekanntgabe reagierten, was die Notwendigkeit entsprechender vorgängiger genetischer Beratungen unterstreicht³⁵⁴.

³⁴⁸ Michie, Bobrow und Marteau, *“Predictive Genetic Testing in Children and Adults: A Study of Emotional Impact.”*, S. 519-520.

³⁴⁹ Meiser, *“Psychological Impact of Genetic Testing for Cancer Susceptibility: An Update of the Literature.”*, S. 1069.

³⁵⁰ Ibid.

³⁵¹ Ibid.

³⁵² Ibid, S. 1070.

³⁵³ Ibid.

³⁵⁴ Ibid.

IX. Weitere Aspekte zur Bewertung der prädiktiven genetischen Testung an Minderjährigen

Während die Sorge der Literatur vor allem der eigenen psychischen Reaktion auf und dem Umgang mit einem gegebenenfalls pathologischen Befund des genetisch Getesteten galt, bleiben weitere Aspekte festzustellen, die bei der Bewertung prädiktiver genetischer Tests Beachtung verdienen. Dabei werden Themen erkennbar, die sowohl bei der genetischen Testung Erwachsener als auch Minderjähriger virulent werden, andere treten vermehrt bei der genetischen Testung Erwachsener zu Tage, wiederum andere treten der Natur der Sache nach dagegen nur bei Kindern und Jugendlichen auf. Im Folgenden sollen diese Aspekte näher beleuchtet werden.

1. Medizinische Aspekte

Das prominenteste Motiv zur Vornahme prädiktiver genetischer Tests ist die Vermeidung der Manifestation respektive die nach Möglichkeit kurative Behandlung einer Erkrankung (*s.o.*). Die prädiktive genetische Testung erlaubt im Fall der Tumorsuszeptibilitätssyndrome bei Risikopersonen, bei denen eine pathologische Genmutation nachgewiesen werden musste, die Initiierung zielgerichteter Überwachungsstrategien, beispielsweise eine jährliche Rektosigmoidoskopie ab dem 10. Lebensjahr, für diejenigen, die als Risikopatienten für die familiäre adenomatöse Polyposis (FAP) gelten, so wie es die S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom aus dem Jahr 2014 empfiehlt³⁵⁵. Umgekehrt können die erweiterten Vorsorgemaßnahmen dann entfallen, wenn eine pathologische Genmutation ausgeschlossen werden konnte, die Vorsorgemaßnahmen richten sich dann nach denen der Allgemeinbevölkerung, nachdem für das kolorektale Karzinom bei Asymptomatizität gezielte Vorsorgemaßnahmen ab dem 50. Lebensjahr angezeigt sind³⁵⁶. Im Fall der HD können weitere diagnostische Schritte sogar in Gänze entfallen, wenn eine entsprechende Genmutation nicht nachgewiesen wurde. Eine Diagnosestellung erlaubt jedoch nicht nur die Wahl einer zielgerichteten Überwachungsstrategie, auch der Ausschluss anderer differentialdiagnostisch in Frage kommender Erkrankungen ist so möglich, so dass der diagnostische Weg oftmals abgekürzt werden kann; insbesondere die Diagnosestellung der HD erweist sich differentialdiagnostisch insofern als sehr komplex³⁵⁷.

³⁵⁵ Leitlinienprogramm Onkologie, "S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom.", S. 63.

³⁵⁶ Ibid, S. 36.

³⁵⁷ Deutsche Gesellschaft für Neurologie, "Leitlinie 2012 Kapitel Extrapyramidalmotorische Störungen - Chorea (Morbus Huntington).", S. 2.

Reflexion und Kritik

Der Fokus der Opponenten prädiktiver genetischer Diagnostik an Minderjährigen für sich erst im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankungen scheint oftmals im Fall des Nachweises pathologischer Genmutationen zu liegen³⁵⁸, die Möglichkeit des Ausschlusses solcher mit all ihren positiven Konsequenzen hingegen scheint deutlich unterrepräsentiert. Dabei können sowohl medizinische Aspekte (*s.o.*) als auch psychosoziale Aspekte (*s.u.*) zu einem deutlichen Gewinn an Lebensqualität führen. Jedoch bleibt einzuräumen, dass ein Verbot dieser Tests auch dann als gerechtfertigt anzuerkennen ist, wenn ein Teil der Testaspiranten, gegebenenfalls diejenigen mit einer pathologischen Genmutation, durch diesen Schaden nehmen könnten. Auch verbieten sich insofern utilitaristische Überlegungen, als ein möglicher Nutzen des Einen nicht mit einem potenziellen Schaden eines Anderen aufgerechnet werden kann.

2. Psychosoziale Aspekte

Neben den medizinischen Aspekten einer Krankheitsvermeidung respektive dem Einleiten therapeutischer Maßnahmen, steht die Beseitigung einer oftmals quälenden Unsicherheit im Fokus des Interesses der Aspiranten eines prädiktiven genetischen Tests (*s.o.*). Eng mit diesem Aspekt ist die Möglichkeit eines früheren Beginns der psychischen Anpassung an die Krankheitsdiagnose verbunden, genauso wie eine eventuelle Anpassung der Lebensziele, beispielsweise hinsichtlich Familie, Kinderwunsch und Karriere. Dieser Aspekt tritt dabei vor allem bei der genetischen Testung bislang nicht kurativ therapierbarer Erkrankungen wie der HD zu Tage, da Anpassungen der Lebensziele bei potenziell heilbaren Erkrankungen wie der FAP in einem eher geringeren Ausmaß zu vermuten sein werden.

Reflexion und Kritik

Dass Teilnehmer eines prädiktiven genetischen Tests auf HD von diesem im Sinne eines besseren psychischen Wohlbefindens auch dann profitieren können, wenn eine pathologische Genmutation nachgewiesen werden musste, konnte in der Studie von *Lawson et al.* gezeigt werden (*s.o.*). Von einer besseren psychischen Anpassungsleistung, die durch ein früheres Wissen um den eigenen genetischen Status erreicht werden könnte, ist jedoch nicht notwendigerweise auszugehen, wie eine Studie von *van der Steenstraten et al.* offenbarte. In dieser wurden Teilnehmer und

³⁵⁸ Mand et al., "Predictive Genetic Testing in Minors for Late-Onset Conditions: A Chronological and Analytical Review of the Ethical Arguments.", S. 522.

Nichtteilnehmer eines prädiktiven Tests auf HD miteinander verglichen, wobei sich herausstellte, dass diejenigen, die eine Testung ablehnten, in einem weitaus jüngeren Lebensalter von ihrem Risiko an HD zu erkranken erfahren hatten (15,6 Jahre bei Nichtteilnehmern vs. 22,7 Jahre bei Teilnehmern des prädiktiven genetischen Tests auf HD)³⁵⁹. Es steht somit zu vermuten, dass das Erlangen der Kenntnis über das eigene genetische Risiko zumindest während der Pubertät, mithin einer Phase der tiefgreifenden persönlichen Entwicklung und einer Veränderung der Eltern-Kind-Beziehung zu einer Zunahme von Angst, Furcht und anderen negativen Gefühlen und damit zu einer späteren Testablehnung führte³⁶⁰.

Unter den zu einer Testteilnahme führenden Motiven, wird oftmals auch der Wunsch nach einer besseren Möglichkeit der Familienplanung genannt. So gaben in einer Studie von *Decruyenaere et al.* 52 % der Träger der zur HD führenden Genmutation diese als eine der Beweggründe zur Testteilnahme an³⁶¹. In dieser Gruppe entschieden sich im Folgenden 58 % zur Vornahme einer Pränataldiagnostik (PD), die der Entscheidung über die Bereitschaft zu einem Schwangerschaftsabbruch bedarf, respektive für eine PID, bei der nur der Embryo nach erfolgter In-vitro-Fertilisation (IVF) in den Uterus transferiert wird, der die gefürchtete Genmutation eben gerade nicht aufweist³⁶². Obwohl kurativ behandelbar, scheint auch die Diagnose einer FAP, wie in einer Studie von *Douma et al.* dargestellt, die Familienplanung zu beeinflussen, wonach 37 % der Risikopersonen sich in ihrem Kinderwunsch dergestalt beeinflusst sahen, sich weniger oder gar keine Kinder zu wünschen³⁶³. Das Vorhandensein einer Therapiemöglichkeit bei der FAP im Vergleich zur Trisomie 21, zeigte dabei aber den zu erwartenden Effekt eines geringeren Einflusses auf die Lebensplanung, als bei letzterer 23% einen Schwangerschaftsabbruch für akzeptabel und 35% als nicht akzeptabel erachteten, bei der FAP hingegen 14% sich für einen solchen aussprachen und 52% diesen kategorisch ablehnten³⁶⁴.

³⁵⁹ van der Steenstraten et al., "Predictive Testing for Huntington Disease: Nonparticipants Compared with Participants in the Dutch Program.", S. 620.

³⁶⁰ Ibid, S. 623.

³⁶¹ Decruyenaere et al., "The Complexity of Reproductive Decision-Making in Asymptomatic Carriers of the Huntington Mutation.", S. 455.

³⁶² Ibid, S. 453-454.

³⁶³ Douma et al., "Attitudes toward Genetic Testing in Childhood and Reproductive Decision-Making for Familial Adenomatous Polyposis.", S. 188.

³⁶⁴ Ibid.

3. Weitere psychologische Aspekte

Während dem Fokus der Literatur die psychische Reaktion des Getesteten auf ein pathologisches Testergebnis galt, kann dahingehend vorsichtige Entwarnung gegeben werden. Hinsichtlich der vorwiegend untersuchten Merkmale Angstniveau und Entwicklung einer Depression zeigten sich keine besorgniserregenden Verläufe (*s.o.*). Jedoch bleiben weitere Merkmale die psychische Konstitution des minderjährigen Testaspiranten betreffend vorstellbar, die durch eine prädiktive genetische Testung negativ beeinflusst werden könnten. Namentlich sind hier vor allem das Selbstbild respektive Selbstvertrauen des Getesteten hervorzuheben, aber auch die Entwicklung von Schuldgefühlen seitens des Getesteten erscheint denkbar. Umgekehrt, so ließe sich postulieren, könnte die genetische Testung aber auch zu einer Stärkung der Eigenidentität des Aspiranten beitragen.

Reflexion und Kritik

Die Debatte über die prädiktive genetische Testung Minderjähriger ist geprägt durch Argumentationslinien, die einer empirischen Verifizierung bedürfen, die in einem erheblichen Maße jedoch gar nicht existiert³⁶⁵. Auch hinsichtlich einer Vielzahl an Argumenten betreffend die psychischen Reaktionen des Getesteten kann oftmals nur gemutmaßt werden, als die betreffenden Merkmale nicht Gegenstand empirischer Untersuchungen waren.

4. Diskriminierung

Ein genetischer Test führt nicht nur zu einer psychischen Reaktion des Getesteten selbst, auch die Umwelt des Getesteten vermag – gegebenenfalls diskriminierend – auf die Testvornahme respektive das Testergebnis zu reagieren³⁶⁶. Der Natur der Sache nach ist diese Reaktion damit nicht nur potenziell vielfältig, sondern auch schwer vorhersagbar, ein Umstand der die Furcht vor genetischer Diskriminierung von Anbeginn der Verfügbarkeit genetischer Tests verständlich macht. Unter genetischer Diskriminierung wird dabei eine ungerechtfertigte Ungleichbehandlung gegenüber anderen Menschen allein aufgrund einer genetischen Disposition, im Gegensatz zu einer ungerechtfertigten Behandlung aufgrund einer manifesten Erkrankung

³⁶⁵ Mand et al., "Predictive Genetic Testing in Minors for Late-Onset Conditions: A Chronological and Analytical Review of the Ethical Arguments.", S. 523.

³⁶⁶ Boyce und Borry, "Parental Authority, Future Autonomy, and Assessing Risks of Predictive Genetic Testing in Minors.", S. 380.

verstanden³⁶⁷, weshalb jene auch diejenigen zu treffen vermag, die klinisch asymptomatisch sind und vielleicht nie tatsächlich klinisch erkranken. Dass diese Gefahr einer genetischen Diskriminierung eine reale ist, zeigen dabei anekdotische Fälle wie der Bericht über eine 35-jährige Lehrerin des Landes Hessen, die im Jahr 2003 eine Verbeamtung vor dem Hintergrund anstrebte, dass ihr Vater an der HD erkrankt war, wobei die Verbeamtung zunächst mit dem Hinweis auf das 50%-ige Erkrankungsrisiko der Lehrerin abgelehnt wurde, diese jedoch im Weiteren nach einem Urteil des Verwaltungsgericht Darmstadt gegen das Land Hessen obsiegte³⁶⁸. Ob derartige Berichte eher als anekdotische Einzelfälle zu werten sind oder es sich hierbei doch um ein verbreitetes Phänomen genetischer Diskriminierung handelt, sagen diese nichts aus, doch entschied sich der Gesetzgeber gleichwohl auf diese Furcht vor genetischer Diskriminierung mit einer entsprechenden Gesetzgebung zu reagieren (*s.o.*). Auch viele andere Staaten innerhalb und außerhalb Europas lancierten entsprechende Gesetzgebungsprojekte und dies ungeachtet der Tatsache, dass belastbare Studien zu Ausmaß und Qualität genetischer Diskriminierung auch heute noch weitestgehend fehlen³⁶⁹. Insbesondere zur genetischen Diskriminierung bei Minderjährigen liegen bislang keine Forschungsergebnisse vor. In einer Untersuchung an Erwachsenen, die sich einer genetischen Testung auf HD unterzogen, berichteten jedoch 33% über Formen genetischer Diskriminierung, wobei die Hauptfelder mit 58% den Versicherungsbereich und mit 21% das Arbeitsleben betrafen³⁷⁰. Ferner wurden mit einer Häufigkeit von 16% Diskriminierungen im Alltagsleben respektive mit 5% in privaten Beziehungen genannt³⁷¹. Die Mehrzahl (55%) der Befragten sah hierbei ein erhebliches Stressniveau erreicht³⁷². Im Versicherungsbereich zeigten sich diskriminierende Verhaltensweisen vor allem in der Vorenthaltung von Versicherungsschutz, 17% der Befragten gaben diese Form der Diskriminierung an, respektive in der Gewährung von Versicherungsschutz zu ungünstigeren Konditionen³⁷³. So erhielten 20% zwar die erwünschte Schutzleistung, jedoch unter der Bedingung erhöhter Versicherungsprämien, 7% erhielten nur einen eingeschränkten

³⁶⁷ Billings et al., *"Discrimination as a Consequence of Genetic Testing."*, S. 476.

³⁶⁸ Lemke, *"Die Natur in der Soziologie - Gesellschaftliche Voraussetzungen und Folgen biotechnologischen Wissens."*, S. 114.

³⁶⁹ Geelen et al., *"Unravelling Fears of Genetic Discrimination: An Exploratory Study of Dutch HCM Families in an Era of Genetic Non-Discrimination Acts."*, S. 1018.

³⁷⁰ Goh et al., *"Perception, Experience, and Response to Genetic Discrimination in Huntington's Disease: The Australian Results of The International RESPOND-HD Study."*, S. 117.

³⁷¹ *Ibid.*

³⁷² *Ibid.*

³⁷³ *Ibid.*

Versicherungsschutz³⁷⁴. Aber auch im Privaten können sich als diskriminierend empfundene Verhaltensweisen als Reaktion auf das Ergebnis eines prädiktiven genetischen Tests äußern. So berichteten 33% der Befragten darüber, hinsichtlich etwaiger Krankheitssymptome von Familienmitgliedern beobachtet zu werden, andere wiederum schilderten ein ihnen gegenüber verändertes familiäres Kommunikationsverhalten in Folge des Testes³⁷⁵.

Reflexion und Kritik

Die Anstrengungen der Gesetzgeber in Form der Gesetze gegen genetische Diskriminierung waren vor allem darauf gerichtet, Formen genetisch bedingter Benachteiligung im Versicherungsbereich und Arbeitsleben zu verhindern. Untersuchungen jedoch zeigen, dass die Furcht an Erbkrankheiten leidender Familien vor Diskriminierung auch in diesen Bereichen persistiert, ein Umstand der zunächst verwundern vermag. Dabei ergaben Studien, dass sich diese Familien vor allem durch geteilte diskriminierende Erlebnisse einzelner Familienmitglieder diskriminiert oder aber dahingehend gefährdet sehen und diesen Umstand bei der Entscheidung über die Vornahme eines genetischen Tests respektive den als günstig empfundenen Zeitpunkt auch individuell beachten³⁷⁶. Die nachrangig genannten Bereiche erfahrener genetischer Diskriminierung mit benachteiligenden Verhaltensweisen im Alltagsleben mit 16% und solchen in privaten Beziehungen mit 5% entziehen sich weitgehend gesetzlicher Regelungsmöglichkeiten, doch bleibt hier eine Fülle an diskriminierendem Verhalten denkbar. So ist es diese Furcht zusammen mit dem Wunsch nicht mit der Erkrankung konfrontiert zu werden, die einer Untersuchung zufolge, ein Drittel der Merkmalsträger bezüglich einer Erkrankung an HD dazu verleitete, ihr Testergebnis nicht mit den Geschwistern zu teilen³⁷⁷. Auch gaben viele Merkmalsträger an, dass der Testbefund einen größeren Einfluss auf die familiären Beziehungen gehabt habe als erwartet³⁷⁸. In einer Untersuchung von *Bombard et al.* berichteten 15% derjenigen mit einem Risiko hinsichtlich einer Erkrankung an HD über Formen familiärer Diskriminierung³⁷⁹ und es sind auch Berichte darüber existent, dass Nichtmerkmalsträger in

³⁷⁴ Ibid.

³⁷⁵ Ibid.

³⁷⁶ Geelen et al., "Unravelling Fears of Genetic Discrimination: An Exploratory Study of Dutch HCM Families in an Era of Genetic Non-Discrimination Acts.", S. 1021.

³⁷⁷ Tibben et al., "On Attitudes and Appreciation 6 Months after Predictive DNA Testing for Huntington Disease in the Dutch Program.", S. 109.

³⁷⁸ Ibid.

³⁷⁹ Bombard et al., "Perceptions of Genetic Discrimination among People at Risk for Huntington's Disease: A Cross Sectional Survey.", S. 4.

Folge ihres entlastenden Testergebnisses von ihrer Familie aufgrund der nun nicht mehr im Raum stehenden Gemeinsamkeit eines genetischen Risikos hinsichtlich einer Erkrankung an HD verstoßen wurden³⁸⁰. Darüber, inwieweit sich speziell Minderjährige von – eventuell altersgruppenspezifischer – genetischer Diskriminierung betroffen sehen, kann nur gemutmaßt werden, als entsprechende Untersuchungen hierzu bislang nicht existieren. Jedoch konnte in anderen Studien gezeigt werden, dass eine familiäre Zuschreibung makelbehafteter Erkrankungen und Umstände durchaus erfolgt, respektive eine solche durch die betroffenen Familien deutlich wahrgenommen wird. So sahen sich Angehörige von Drogenabhängigen und psychisch Erkrankten einer erheblichen Stigmatisierung ausgesetzt, wobei eine solche, zumindest bei Befragungen in der Bevölkerung, nur zu einem weitaus geringeren Grad auch nachgewiesen werden konnte³⁸¹. Zum einen zeigte sich, dass die familiäre Stigmatisierung hinter derjenigen gegenüber dem Erkrankten selbst zurückfällt, zum anderen, dass sich durch das öffentliche Meinungsbild gegenüber den betroffenen Familien eine Diskriminierungshierarchie etablierte, wobei eine Drogenabhängigkeit als besonders verwerflich erachtet wurde; den Angehörigen wurde hierbei häufig die Suchtmanifestation selbst vorgeworfen³⁸². Zusammenfassend bleibt festzustellen, dass bei einem insgesamt niedrigen Niveau familiärer Zuschreibung und Stigmatisierung, eine solche für psychische Erkrankungen nicht nachgewiesen werden konnte³⁸³. Somit bleibt eine frappierende Diskrepanz zwischen wahrgenommener und nachgewiesener Stigmatisierung festzustellen, die sich auch durch das Phänomen eines sozial erwünschten Antwortverhaltens miterklären ließe³⁸⁴. Des Weiteren waren Unterschiede in der Attribution der Erkrankungen festzustellen, die je nach Rolle des Angehörigen in der Familie variierten³⁸⁵. So wurde den Eltern des Erkrankten häufig eine Verantwortlichkeit im Sinne der Krankheitsmanifestation zugeschrieben, während die Kinder des Betroffenen verstärkt als von der Krankheit „kontaminiert“ wahrgenommen wurden³⁸⁶. In einer weiteren Untersuchung konnte gezeigt werden, dass eine Stigmatisierung bei Jugendlichen untereinander ähnlich zu der bei

³⁸⁰ Marteau und Croyle, *“The New Genetics: Psychological Responses to Genetic Testing.”*, S. 695.

³⁸¹ Corrigan, Watson und Miller, *“Blame, Shame, and Contamination: The Impact of Mental Illness and Drug Dependence Stigma on Family Members.”*, S. 244.

³⁸² Ibid.

³⁸³ Ibid, S. 244-245.

³⁸⁴ Ibid, S. 245.

³⁸⁵ Ibid.

³⁸⁶ Ibid.

Erwachsenen dahingehend erfolgt, dass eine Stigmatisierungshierarchie in der Abfolge Suchterkrankung, psychische Erkrankung, körperliche Erkrankung vorgenommen wird³⁸⁷.

5. Vertrautheit und Privatheit genetischer Informationen, Auskunftsrecht und Recht auf Nichtwissen

Während sich die Literatur vor allem mit der Frage nach der Weitergabe respektive Obliegenheit zur Weitergabe pathologischer Ergebnisse prädiktiver genetischer Tests an Angehörige zu befassen scheint, wird bei der genetischen Testung Minderjähriger vielmehr die Frage danach virulent, inwieweit bei einer Testung Minderjähriger eine Privatheit der prädiktiven genetischen Informationen überhaupt gewährleistet werden kann. Diese Frage betrifft dabei vor allem die Privatheit des Ergebnisses des genetischen Tests gegenüber den Sorgeberechtigten, in deren sozialer Abhängigkeit der Minderjährige aufwächst, wobei dieses Problem dann eine Erweiterung erfährt, wenn es sich bei den Sorgeberechtigten um die biologischen Eltern des Testaspiranten handelt, die bei einem hereditären Leiden und einem Erkrankungsrisiko des Minderjährigen regelmäßig selbst einem Erkrankungsrisiko ausgesetzt sein werden. Dabei sind differente Konstellationen denkbar, die jeweils unterschiedliches Konfliktpotenzial bergen, wobei die Hauptprobleme regelmäßig in folgenden Fällen auftreten werden. Zum einen in der Situation, in der der Minderjährige sein Testergebnis nicht mit seinen Eltern teilen möchte, was die Privatheit der genetischen Informationen des Minderjährigen betrifft, zum anderen in der Situation, in der sich die Eltern des getesteten Minderjährigen selbst nicht haben testen lassen und nicht daran interessiert sind, von dem Testergebnis ihres Kindes auf ihr eigenes Krankheitsrisiko schließen zu können. Hier stehen sich das Recht auf geninformationelle Selbstbestimmung des Minderjährigen und das seiner Eltern gegenüber, da dieses Recht eben auch das Recht auf Nichtwissen umfasst (*s.o.*).

Reflexion und Kritik

Nach Art. 6 Abs. 2 GG sind Pflege und Erziehung der Kinder [...] das natürliche Recht der Eltern und die zuvorderst ihnen obliegende Pflicht.

Mit seiner Geburt befindet sich das Kind in einer Situation der vollständigen Abhängigkeit von der elterlichen Fürsorge, die sich graduell zu einer vollständigen rechtlichen Unabhängigkeit mit

³⁸⁷ Corrigan et al., "How Adolescents Perceive the Stigma of Mental Illness and Alcohol Abuse.", S. 546.

Erreichen der Volljährigkeit verschiebt. Die Grundrechtsfähigkeit des Menschen beginnt mit seiner Geburt³⁸⁸ und mit der Einwilligung in eine ärztliche Behandlung werden Rechtsgüter tangiert, die in einem besonders engen Verhältnis zum Individuum stehen und deshalb auch als höchstpersönliche Rechtsgüter bezeichnet werden³⁸⁹, beispielsweise das Recht auf körperliche Unversehrtheit (*s.o.*). Dem Allgemeinen Persönlichkeitsrecht, das durch jede ärztliche Behandlung ebenfalls tangiert wird (*s.o.*), widerspricht es jedoch gerade, dass dieses durch andere wahrzunehmen versucht wird, wenn eine ausreichende eigene Reife des Minderjährigen besteht³⁹⁰. Dieser Umstand bedeutet, dass Minderjährige frühestmöglich in die Entscheidung über die Vornahme einer ärztlichen Behandlung einzubeziehen sind, wobei hier das von der Rechtsprechung entwickelte Stufenmodell Anwendung findet (*s.o.*). Dabei bleibt fraglich, ob den Sorgeberechtigten bei einer vorhandenen Entscheidungskompetenz des Jugendlichen, zumindest ein Auskunftsrecht zukommen könnte, womit eine Privatheit der genetischen Informationen zumindest diesen gegenüber tatsächlich nicht mehr gegeben wäre. Um der verfassungsrechtlich verbürgten elterlichen Sorge Genüge zu tun, bleibt dabei ein solcher Informationsanspruch anzuerkennen, ein einheitliches Meinungsbild hinsichtlich der Beantwortung dieser Frage stellt sich dabei jedoch nicht dar³⁹¹.

Erhebliches Konfliktpotenzial birgt aber auch die Situation, in der das Recht auf Wissen des Einen dem Recht auf Nichtwissen des Anderen gegenüber steht, was beispielsweise dann der Fall ist, wenn ein Minderjähriger einen genetischen Test hat vornehmen lassen, dessen Eltern sich selbst jedoch nicht haben testen lassen und deshalb auch nicht daran interessiert sind von diesem Testergebnis zu erfahren, um nicht auf ihr eigenes Krankheitsrisiko schließen zu können. Hier stehen sich besagte Rechte auf geninformationelle Selbstbestimmung gegenüber, doch bleibt fraglich, inwieweit ein solches Recht auf Nichtwissen der Eltern gegenüber ihrem Kind in diesem Fall rechtlich durchsetzbar wäre. Zwar hat das Bundesverfassungsgericht die Grundrechtswirkung mit dem Lüth-Urteil (*s.o.*) in den Stand einer objektiven Werteordnung erhoben, womit diesen eben auch eine Wirkung „inter privatos“ zukommt. Eine solche Wirkung kann jedoch nur dann angenommen werden, wenn einschlägige rechtsvertragliche Beziehungen

³⁸⁸ BVerfGE 24, 119.

³⁸⁹ Wölk, „Der minderjährige Patient in der ärztlichen Behandlung.“, S. 82.

³⁹⁰ *Ibid.*

³⁹¹ Böhmker, „Die Entscheidungskompetenz des minderjährigen Patienten in der medizinischen Behandlung.“, S. 156.

bestehen³⁹², die regelmäßig zwischen minderjährigen Kindern und ihren Eltern jedoch gerade nicht gegeben sein werden. Durchsetzbar wäre ein solches Recht jedoch beispielsweise gegenüber einem gemeinsamen Arzt, bei dem sowohl der Getestete als auch der Familienangehörige Patient sind³⁹³.

6. Open future-Argumentation und zukünftige Autonomie des Kindes

Das mit Abstand prominenteste Argument, das gegen die prädiktive genetische Testung Minderjähriger für Krankheiten, die nicht effektiv behandelbar sind und sich im Erwachsenenalter manifestieren, aufgeführt wird, ist das der sogenannten open future-Argumentation. Eng verbunden mit dieser sind der Begriff und die Sorge um die „zukünftige Autonomie“ des Kindes³⁹⁴. Zusammen gelesen, beschreibt diese Argumentation die Situation, in der ein prädiktiver genetischer Test an einem Minderjährigen vorgenommen wird, dem es an der geistigen und sittlichen Reife mangelt, dessen Tragweite zu verstehen und damit in diesen einwilligen zu können, dem somit aber die Möglichkeit genommen wird, sich im Erwachsenenalter autonom für oder wider diesen zu entscheiden³⁹⁵.

Der Begriff „open future“ ist hierbei auf den Philosophen Joel Feinberg zurück zu führen, der diesen in seinem Essay "The child's right to an open future" prägte. Feinberg unterschied vier verschiedene Rechtsarten, zum einen diejenigen Rechte, die jedem Menschen zustehen, beispielsweise das Recht auf körperliche Unversehrtheit, zum anderen Rechte, die vorwiegend Minderjährigen zukommen und sich aus deren Abhängigkeit gegenüber Erwachsenen herleiten, beispielsweise das Recht auf eine ausreichende Versorgung mit Nahrungsmitteln³⁹⁶. In der dritten Kategorie zu finden sind Rechte, die nur von Erwachsenen oder zumindest Heranwachsenden ausgeübt werden können, beispielsweise das Recht auf freie Religionsausübung³⁹⁷. Letztlich und für die vorliegende Problematik von besonderer Bedeutung sind die Rechte, die Feinberg als „rights-in-trust“ beschrieb, Rechte also, die für den Minderjährigen solange treuhänderisch zu verwalten sind, bis dieser diese selbst auszuüben

³⁹² Meier, "Der rechtliche Schutz patientenbezogener Gesundheitsdaten.", S. 91

³⁹³ Ibid.

³⁹⁴ Boyce und Borry, "Parental Authority, Future Autonomy, and Assessing Risks of Predictive Genetic Testing in Minors.", S. 381.

³⁹⁵ Ibid.

³⁹⁶ Feinberg, "Freedom and Fulfillment: Philosophical Essays.", S. 76.

³⁹⁷ Ibid.

vermag, da diese Rechte in Zeiten der Minderjährigkeit geschützt werden müssen, um im Erwachsenenalter überhaupt wahrgenommen werden zu können³⁹⁸. Zu diesen Rechten ist beispielsweise das eines Kindes auf eine gegebenenfalls lebensrettende Bluttransfusion zu zählen, obwohl eine Zugehörigkeit zur Religionsgruppe der Zeugen Jehovas eine solche eigentlich verböte.

Reflexion und Kritik

Bisweilen wird der professionelle Konsensus, der sich gegen eine prädiktive genetische Diagnostik an Minderjährigen für spätmanifestierende Krankheiten ausspricht, als dieser die Optionen des später Erwachsenen beschneide, damit als zu restriktiv kritisiert, dass mehr Wahlmöglichkeiten nicht notwendigerweise als besser empfunden würden und es Entscheidungen gebe, vor die man niemals wünschte gestellt zu werden, beispielsweise seinem Bruder eine Niere spenden zu können³⁹⁹. Ein weiteres Argument gegen die sogenannte herrschende Meinung lautet dergestalt, dass das prädiktive Testen Minderjähriger deren Spektrum an Optionen gar nicht reduziere, da umgekehrt das nicht getestete Kind der Möglichkeit beraubt werde, mit dem Wissen um seine genetische Disposition aufzuwachsen und diese in sein Persönlichkeitsbild als auch seine Lebensentwürfe zu integrieren⁴⁰⁰.

Zunächst erscheint es fraglich, inwieweit bei einer durch eine Erbkrankheit wie der HD belasteten Familienanamnese, überhaupt von besagter „open future“ für den Heranwachsenden gesprochen werden kann. Kinder und Jugendliche als mögliche Aspiranten eines prädiktiven genetischen Tests können oftmals auf eine lange andauernde familiäre Leidenshistorie zurückblicken, als diese häufig Klein- oder Schulkinder waren, als ein Elternteil im mittleren Lebensalter mit HD klinisch auffällig wurde (*s.o.*). Als gangbarer Weg, mit dem eigenen genetische Risiko umzugehen, könnte ein prädiktiver genetischer Test angestrengt oder aber ein Leben in Unsicherheit hinsichtlich dieses Risikos favorisiert werden, eine Entscheidung vor die man niemals wünschte gestellt zu werden. Eine Entscheidung aber, die dadurch nicht einfacher zu tragen ist, dass eine Wahlmöglichkeit hinsichtlich Wissen respektive gewolltem Nichtwissen

³⁹⁸ Ibid, S. 76-77.

³⁹⁹ Robertson und Savulescu, „Is There a Case in Favour of Predictive Genetic Testing in Young Children?“, S. 38.

⁴⁰⁰ Ibid, S. 39.

dann de facto nicht mehr besteht, sobald der Schleier der Unwissenheit in Form der Vornahme des prädiktiven genetischen Tests gelüftet wurde.

7. Syndrom des vulnerablen Kindes

Schaden könnte dem genetisch getesteten Kind aber auch dadurch entstehen, dass sich die Beziehung zu seinen Eltern dergestalt und mit den Folgen verändert, wie es der Begriff des Vulnerable Child Syndroms (VCS) charakterisiert. Green und Solnit prägten diese Begrifflichkeit in einer klinischen Studie aus dem Jahr 1964, in der diese der Hypothese nachgingen, dass die elterliche Erwartung, dass ihr aufgrund eines Unfalls oder aber einer Erkrankung akut gefährdetes Kind verfrüht sterben werde, oftmals mit Schwächen in dessen psychosozialen Entwicklung einherzugehen pflegt⁴⁰¹. Als Erscheinungen dieses Symptomkomplexes wurden dabei insbesondere ein vermeidendes Separationsverhalten zwischen Mutter und Kind⁴⁰², Infantilisierungen mit der Folge von Ungehorsam gegenüber den Eltern und Disziplinlosigkeit aber auch hypochondrische Verhaltensweisen seitens des Kindes beobachtet⁴⁰³. Aber auch Schulprobleme und Lernschwierigkeiten konsekutiv zu dem gestörten Trennungsverhalten zwischen Mutter und Kind seien insofern nicht selten, als sich zwischen diesen oftmals die gemeinsame Wahrnehmung etabliert zu haben scheint, dass nur in mütterlicher Nähe Sicherheit für das Kind bestehe⁴⁰⁴.

Reflexion und Kritik

Zunächst erscheint es zweifelhaft, inwieweit die Begrifflichkeit des VCS überhaupt auf die Situation der prädiktiven genetischen Diagnostik übertragen werden kann. Zwar führen die Opponenten dieser das Argument des Syndroms des vulnerablen Kindes regelmäßig an, wenn die genetische Testung Minderjährige mit sich im Erwachsenenalter manifestierenden Krankheiten betrifft, doch waren es Unfälle oder aber akut zu Tage tretende Leiden mit vollständiger Ausheilung, die Green und Solnit in ihrer Fallsammlung beschrieben. Dass dieses Konstrukt auch auf chronische Erkrankungen übertragbar sein könnte, erscheint denkbar, doch präsentieren sich die Minderjährigen im Fall der prädiktiven genetischen Diagnostik auf sogenannte spät manifestierende Krankheiten klinisch vollkommen inapparent, sodass von einem chronischen

⁴⁰¹ Green und Solnit, "Reactions to the Threatened Loss of a Child: A Vulnerable Child Syndrome.", S. 58.

⁴⁰² Ibid, S. 60.

⁴⁰³ Ibid, S. 61.

⁴⁰⁴ Ibid, S. 62.

Leiden jedenfalls auf der somatischen Ebene nicht gesprochen werden kann. Gleichwohl erscheint es möglich, dass auch die Sorge um ein augenblicklich gesundes, aber nach genetischer Testung nunmehr erwiesenermaßen mit einer Genmutation für ein sich im Erwachsenenalter manifestierendes Leiden ausgestattetes Kind zu Eltern-Kind-Beziehungen führen könnte, die mit dem Syndrom des vulnerablen Kindes beschrieben werden müssten. Dennoch greift die Argumentation der Opponenten der prädiktiven genetischen Testung Minderjähriger für sogenannte late-onset diseases hierbei zu kurz. Denn es erscheint mehr als wahrscheinlich, dass auch und gerade die Situation, die durch eine positive Familienanamnese für eine spät manifestierende Erkrankung auf der einen Seite und die Unmöglichkeit, das minderjährige Kind prädiktiv testen zu lassen auf der anderen Seite gekennzeichnet ist und mithin als Situation quälender Unsicherheit sowohl auf elterlicher als auch auf Seite des Heranwachsenden charakterisiert werden muss, in ähnlicher Weise zu Beziehungskonstellationen führen könnten, die mit dem Begriff des Syndrom des vulnerablen Kindes beschrieben werden müssten.

X. Handlungsempfehlungen zur prädiktiven genetischen Testung

Minderjähriger

1. Eine prädiktive genetische Testung Minderjähriger auf derzeit nicht effektiv behandelbare, sich erst im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankungen soll grundsätzlich nicht vor dem Erreichen der rechtlichen Volljährigkeit erfolgen. Gegenstand dieser Handlungsempfehlung sind vor allem neurodegenerative Erkrankungen wie die HD aber auch andere Erkrankungen, für die derzeit weder eine kurative Heilung möglich ist noch Symptome, Krankheitsverlauf oder Prognose positiv beeinflussende Maßnahmen während der Zeit der Minderjährigkeit des Testaspiranten ergriffen werden können. Die Möglichkeit zu Ausnahmeentscheidungen ist vorhanden und insbesondere dann gegeben, wenn die in der Empfehlungsbegründung genannten Voraussetzungen erfüllt werden, in diesem Fall soll auch eine Testvornahme vor Erreichen der Volljährigkeit gestattet werden können.

Begründung: Während die bisherigen Untersuchungen eine zumeist gute Anpassungsleistung der genetisch Getesteten auf einen gegebenenfalls positiven Testbefund zeigen, bleibt doch festzustellen, dass gerade im Fall der derzeit nicht kurativ behandelbaren sich im Erwachsenenalter manifestierenden Erkrankungen sich nur ein Bruchteil des erwachsenen Risikokollektivs zur Vornahme eines solchen prädiktiven genetischen Tests entscheidet. Für diese Testabstinenz hauptsächlich ist dabei die Befürchtung der Nichtteilnehmer, mit einem gegebenenfalls ungünstigen Testbefund psychisch nicht umgehen zu können. Vor diesem Hintergrund sind auch die guten psychischen Anpassungsleistungen bei einer doch fatalen Diagnosestellung im Falle der neurodegenerativen Erkrankungen wie der HD zu sehen, die vermutlich auch und gerade auf einer gewissen Selbstselektion der Testaspiranten in dem Sinne beruhen, dass sich nur diejenigen genetisch testen lassen, die sich hierzu selbst als hinreichend psychisch stabil erachten. Dem ethischen Gebot des „primum non nocere“ folgend, bedingt dieser Umstand, dass die Entscheidung für oder wider einen prädiktiven genetischen Test autonom erfolgen muss, das Individuum also eigenständig darüber entscheiden soll, ob es sich ausreichend mental dafür gerüstet sieht, mit einem gegebenenfalls pathologischen Testbefund emotional und psychisch umgehen zu können. Die Fähigkeit zu einer autonomen Entscheidungsfindung wird dabei bei Erwachsenen grundsätzlich vermutet. Jedoch ist die Entwicklung einer solchen Autonomie als Kontinuum zu sehen, an deren Ende

die Autonomievermutung des Erwachsenen steht, die jedoch wie dargestellt (*s.o.*) gerade bei Heranwachsenden nahe der Schwelle zur Volljährigkeit in einem erwachsenenähnlichen Ausmaß gegeben sein kann. Ob eine solche beispielsweise in einem Alter von 16 Jahren gegeben ist, ist individuell zu entscheiden, wobei für die Vornahme eines prädiktiven genetischen Tests vor allem die Motivationslage entscheidungsgebend sein soll. Dies zum einen, als gezeigt werden konnte, dass diejenigen mit einem konkreten Motiv eine bessere psychische Anpassungsleistung als diejenigen zeigten, die die Testung aus eher unspezifischen Gründen vornahmen, als auch dahingehend, dass aus der Testmotivation Rückschlüsse auf die Autonomie des Aspiranten gezogen werden können. Die Anforderungen sind dabei umso höher anzusiedeln, je jünger das Lebensalter des Testteilnehmers ist, wobei eine Testvornahme vor Vollendung des 14. Lebensjahres generell und ausnahmslos nicht gestattet werden sollte, als keine Daten dahingehend existieren, inwieweit autonome Entscheidungen vor diesem Lebensalter getroffen werden können. Generell ist die Testvornahme erst mit dem Erreichen der Volljährigkeit zu gestatten, Ausnahmen hiervon sind restriktiv zu behandeln. Die Beurteilung der Autonomiefähigkeit des Minderjährigen soll dabei während mehrerer Sitzungen im Rahmen einer obligatorischen genetischen Beratung erfolgen, wobei diese sowohl Beratungen mit dem Jugendlichen allein als auch Beratungen mit diesem in Begleitung seiner Eltern respektive seiner Sorgeberechtigten umfassen muss. Als Ratio hinter diesen Anforderungen ist dabei der Aufbau einer vertrauensvollen Beratungssituation als auch die Wahrnehmung der direkten Kommunikation zu dem Testaspiranten im Einzelgespräch zu sehen. Aber auch die Kommunikation zwischen Testaspirant und Sorgeberechtigten während einer gemeinsamen Beratungssitzung, ist geeignet dazu beizutragen, Aufschluss über dessen Fähigkeit zu einer autonomen Entscheidungsfindung geben zu können. Konkret könnte die genetische Beratung dabei folgendermaßen ausgestaltet werden, dass mindestens drei Sitzungen vorgesehen sind, wobei die erste und die dritte Sitzung jeweils mit dem Jugendlichen allein erfolgen sollen.

2. Prädiktive genetische Tests auf Erkrankungen, für die sich bereits während der Zeit der Minderjährigkeit des Testaspiranten ein durch die frühe Diagnosestellung herbeigeführter möglicher medizinischer Nutzen im Sinne eines positiven Effekts auf Symptome, Krankheitsverlauf oder Prognose der Erkrankung ergeben kann, sollen bereits während der Zeit der Minderjährigkeit und so früh wie medizinisch erforderlich vorgenommen werden können. Diese Empfehlung betrifft vor allem die hereditären Tumorsyndrome wie FAP und die MEN-2-Syndrome, die sich regelmäßig oder zumindest mit relevanter Wahrscheinlichkeit bereits im Kindes- und Jugendalter klinisch manifestieren (*s.o.*). Mit der Qualifikation als medizinisch notwendige Maßnahme, bestimmen sich die Regeln der Einwilligung in den prädiktiven genetischen Test nach den Zustimmungsregeln für andere medizinisch indizierte Maßnahmen. Grundsätzlich liegt die Einwilligungsfähigkeit bei mangelnder eigener Zustimmungsfähigkeit des Jugendlichen damit bei dessen Sorgeberechtigten. Ist eine Einwilligung von diesen nicht zu erlangen, ist ein Sorgerechtsmissbrauch im Sinne des § 1666 Abs. 1 BGB durch das Vormundschaftsgericht zu prüfen. Das Gericht kann nach § 1666 Abs. 3 BGB dann Erklärungen des Inhabers der elterlichen Sorge ersetzen, wenn es einen solchen Sorgerechtsmissbrauch feststellt, wie beispielsweise bei der Verweigerung einer notwendigen Bluttransfusion durch Sorgeberechtigte mit Zugehörigkeit zu den Zeugen Jehovas⁴⁰⁵.

Begründung: In der Literatur unumstritten ist die Regelung, dass diagnostische und therapeutische Maßnahmen mit einem direkten medizinischen Nutzen auch und gerade im Kindes- und Jugendalter vorzunehmen sind. Dies ergibt sich unmittelbar aus der elterlichen Fürsorgepflicht, lässt sich ethisch aber auch mit der mangelnden eigenen Autonomie des Minderjährigen und dem Prinzip der offenen Zukunft (*s.o.*) begründen, als bestimmte Rechte während der Zeit der Minderjährigkeit für diesen auszuüben sind, damit diesem diese für die Zeit seiner Volljährigkeit erhalten bleiben.

⁴⁰⁵ RGSt 74, 350 ff.

XI. Konklusion

Während sich Aristoteles in seiner Metaphysik noch zu der Aussage verleiten ließ, wonach „Alle Menschen [...] von Natur aus nach Wissen [streben]“ (orig. griech. *"Πάντες ἄνθρωποι τοῦ εἰδέναι ὀρέγονται φύσει"*, *Metaphysik I 21, 980a*), muss diese Aussage für unser kontemporäres Zeitalter insofern eingeschränkt werden, dass dies im Fall der Möglichkeiten der prädiktiven genetischen Diagnostik nur bedingt behauptet werden kann. Zum einen dahingehend, dass bei der prädiktiven Testung auf HD, die weit überwiegende Mehrheit des Risikokollektivs den Schleier des Nichtwissens gegenüber dem Wissen präferiert, zum anderen dahingehend, dass Minderjährigen eine entsprechende Mutationstestung nahezu einmütig gar nicht erst empfohlen wird. Doch diese Vorliebe zum Nichtwissen im Fall der bislang in ihrer Prognose nicht therapeutisch beeinflussbaren neurodegenerativen Erkrankung HD ist nicht nur frei gewählt, sondern auch unmittelbar nachvollziehbar, denn über einen objektiven medizinischen Nutzen verfügt die Testung demnach nicht, sieht man von dem Nutzen ab, der sich ergibt, wenn eine pathologische Mutation nicht nachgewiesen werden konnte (*s.o.*). Jedoch bedarf es keines objektiven Nutzens, um sich für eine solche Testung auf HD entscheiden zu können, als eine nahezu unbegrenzte Anzahl subjektiver Gründe das Individuum zu einer Testteilnahme zu motivieren vermag. Diese Gründe sind dabei so individuell wie das Individuum, womit sich diese der Bewertbarkeit durch Dritte eigentlich entziehen, wenn nur der Einzelne diesen seinen subjektiven Wert zuschreibt. Dabei fällt die Vorstellung nicht schwer, dass auch Jugendliche wichtige subjektive Gründe für eine genetische Testung auf HD anführen können, sind es doch diese, die oftmals bereits im Kindesalter, die Manifestation der Erkrankung bei einem Elternteil miterlebt haben. Vielen Befürchtungen zum Trotz mehrten sich zudem die Belege dafür, dass diejenigen, die sich für einen solchen Test entschieden haben, diesen meist ohne gravierende negative psychische Auswirkungen erleben, ein Befund, der angesichts der fatalen Diagnose einer Erkrankung an HD überrascht und positiv stimmt, jedoch mangels ausreichender empirischer Befunde in Bezug auf die Testung von Minderjährigen mit Vorsicht zu sehen ist. Auch aus einem weiteren Grund sind diese erfreulichen Ergebnisse mit Vorsicht zu betrachten, da eine gewisse Selbstselektion der Testteilnehmer angenommen werden kann (*s.o.*). So zeigten Studien, dass sich diese gegenüber denjenigen, die eine prädiktive Testung auf HD für sich ablehnten, insbesondere darin unterschieden, dass diese davon ausgehen, über eine stärkere Fähigkeit zu verfügen, auch mit einem pathologischen Testergebnis psychisch umgehen zu können. Dieser Aspekt gewinnt für die genetische Testung Minderjähriger erhebliche Bedeutung,

da sich zeigte, dass Jugendlichen im formal-operativen Entwicklungsstadium, das Piaget ab einem Lebensalter von 12 Jahren ansiedelte, zwar abstrakte Denkleistungen unter Beachtung von Handlungsalternativen als auch zukünftiger Entwicklungen möglich sind, von einer unabhängigen Persönlichkeit jedoch erst ab einem Lebensalter von etwa 16 Jahren gesprochen werden kann (*s.o.*). Dies bedeutet jedoch, dass jüngere Jugendliche einer erhöhten Gefahr ausgesetzt wären, eine solche Testung eben gerade nicht aus freien Stücken vorzunehmen, da sie sich zu einer im Vergleich zu Erwachsenen höheren Wahrscheinlichkeit in einer Abhängigkeit zu dem Willen und den Wünschen Dritter befänden. Eine solche prädiktive Testung, für die sich der Jugendliche nicht autonom entscheidet, die also nicht unter den Umständen der nachgewiesenen Selbstselektion der Testaspiranten erfolgt, birgt jedoch die nicht zu unterschätzende Gefahr einer negativen psychischen Anpassungsleistung auf ein gegebenenfalls vor allem pathologisches Testergebnis. Zudem würde eine solche Testung unter Bedingungen der Abhängigkeit eine spätere Entscheidung des dann autonomen Individuums unmöglich machen (*s.o.*). Wie dargestellt, kann aus entwicklungspsychologischer Sicht die Geschäftsfähigkeit bereits ab einem jüngeren Alter als den im BGB normierten Alter von 18 Jahren angenommen werden, auch ist die Einwilligung in eine ärztliche Heilbehandlung nicht als rechtsgeschäftliche Erklärung zu verstehen (*s.o.*). Während die Geschäftsfähigkeit aus Gründen der Rechtssicherheit jedoch nach starren Altersgrenzen verlangt, der Verkäufer beispielsweise eines Fahrzeugs an einen Minderjährigen keine Prüfung dessen entwicklungspsychologischer Reife vornehmen kann, sondern ein solcher Kauf nach § 108 Abs. 1 BGB eben schwebend unwirksam ist, wenn er denn nicht von den Erziehungsberechtigten des Minderjährigen nachträglich genehmigt wird, ergibt sich im Fall der prädiktiven genetischer Diagnostik ein etwas anderes Bild. So kann in der zwingend gebotenen genetischen Beratung, die sich vorzugsweise auf mehrere Termine erstreckt, sehr wohl die psychologische Reife des Jugendlichen eingeschätzt werden, so dass ausnahmsweise auch eine Testung vor dem 18. Lebensjahr möglich sein sollte. Wie dargelegt, soll ein genetischer Test bei sich erst im Erwachsenenalter manifestierenden Erkrankungen, für die derzeit keine therapeutische Behandlungsmöglichkeit besteht, vor dem 14. Lebensjahr jedoch prinzipiell nicht erfolgen.

Ein gänzlich anderes Bild ergibt sich bei den Tumorsuszeptibilitätssyndromen, bei denen eine prädiktive Testung Minderjähriger ausdrücklich empfohlen wird. Begründet wird diese Haltung richtigerweise mit dem objektiven medizinischen Nutzen, der in der früheren Erkennung und damit möglichen kurativen Heilung der Erkrankung liegt. Aber auch die Vornahme risikoadaptierter Überwachungsmaßnahmen wird so möglich. Mit der Qualifikation als medizinisch notwendige Maßnahme, bestimmen sich die Regeln der Einwilligung in den prädiktiven genetischen Test nach den Zustimmungsregeln für andere medizinisch indizierte Maßnahmen. Grundsätzlich liegt die Einwilligungsfähigkeit bei mangelnder eigener Zustimmungsfähigkeit des Jugendlichen damit bei dessen Sorgeberechtigten, was vor allem die potenziell sehr früh im Kindes- und Jugendalter manifestierenden Erkrankungen der MEN-2-Syndrome sowie die FAP betrifft. Ist eine Einwilligung von den Sorgenberechtigten nicht zu erlangen, ist ein Sorgerechtsmissbrauch im Sinne des § 1666 Abs. 1 BGB durch das Vormundschaftsgericht zu prüfen und die elterliche Zustimmung dann gegebenenfalls zu ersetzen (*s.o.*). Auch mit dem Prinzip der „offenen Zukunft“ lässt sich die Notwendigkeit einer genetischen Testung des Minderjährigen hier aber begründen.

Literaturverzeichnis

1. Aktan-Collan, K., A. Haukkala, J. P. Mecklin, A. Uutela, H. Kääriäinen. “Psychological Consequences of Predictive Genetic Testing for Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC): A Prospective Follow-up Study.” *International Journal of Cancer. Journal International Du Cancer* 93 (2001): 608–11. doi:10.1002/ijc.1372.
2. Bates, Gillian P. “The Molecular Genetics of Huntington Disease — a History.” *Nature* 6 (2005): 766–73. doi:10.1038/nrg1686.
3. Billings, P. R., M. A. Kohn, M. de Cuevas, J. Beckwith, J. S. Alper, M. R. Natowicz. “Discrimination as a Consequence of Genetic Testing.” *American Journal of Human Genetics* 50, no. 3 (1992): 476–82.
4. Bird, Thomas D. “Outrageous Fortune: The Risk of Suicide in Genetic Testing for Huntington Disease.” *American Journal of Human Genetics* 64, no. 5 (1999): 1289–92.
5. Böhmker, Daniela. *Die Entscheidungskompetenz des minderjährigen Patienten in der medizinischen Behandlung*, 2014.
6. Bombard, Yvonne, Gerry Veenstra, Jan M. Friedman, Susan Creighton, Lauren Currie, Jane S. Paulsen, Joan L. Bottorff, Michael R. Hayden. “Perceptions of Genetic Discrimination among People at Risk for Huntington’s Disease: A Cross Sectional Survey.” *BMJ (Clinical Research Ed.)* 338 (2009): b2175. doi:10.1136/bmj.b2175.
7. Borzekowski, Dina L. G. “Considering Children and Health Literacy: A Theoretical Approach.” *Pediatrics* 124 Suppl (2009): S282–88. doi:10.1542/peds.2009-1162D.
8. Boyce, A., P. Borry. “Parental Authority, Future Autonomy, and Assessing Risks of Predictive Genetic Testing in Minors.” *Journal of Bioethical Inquiry* 6, no. 3 (2009): 379–85. doi:10.1007/s11673-009-9167-0.
9. Bundesärztekammer. “Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik.” *Deutsches Ärzteblatt* 100, no. 19 (2003): A1297–1305.
10. Burgess, M. M. “Beyond Consent: Ethical and Social Issues in Genetic Testing.” *Nature Reviews. Genetics* 2, no. 2 (2001): 147–51. doi:10.1038/35052579.

11. Burton-Chase, A. M., S. R. Hovick, S. K. Peterson, S. K. Marani, S. W. Vernon, C. I. Amos, M. L. Frazier, P. M. Lynch, E. R. Gritz. "Changes in Screening Behaviors and Attitudes toward Screening from Pre-Test Genetic Counseling to Post-Disclosure in Lynch Syndrome Families." *Clinical Genetics* 83, no. 3 (2013): 215–20. doi:10.1111/cge.12091.
12. Busch, Nicola. *Der Reifegrad Minderjähriger als Maßstab im Zivilrecht*, 2001.
13. Clarke, Angus. "The Genetic Testing of Children. Working Party of the Clinical Genetics Society (UK)." *Journal of Medical Genetics* 31, no. 10 (1994): 785–97.
14. Codori, A. M., R. Hanson, J. Brandt. "Self-Selection in Predictive Testing for Huntington's Disease." *American Journal of Medical Genetics* 54, no. 3 (1994): 167–73. doi:10.1002/ajmg.1320540303.
15. Codori, Ann Marie, Gloria M. Petersen, Diana L. Miglioretti, Emma K. Larkin, Marijayne T. Bushey, Candace Young, Jill D. Brensinger, Karen Johnson, Judith A. Bacon, Susan V. Booker. "Attitudes toward Colon Cancer Gene Testing: Factors Predicting Test Uptake." *Cancer Epidemiology Biomarkers and Prevention* 8, no. 4 II (1999): 345–51.
16. Corrigan, Patrick W, Barbara Demming Lurie, Howard H. Goldman, Natalie Slopen, Krishna Medasani, Sean Phelan. "How Adolescents Perceive the Stigma of Mental Illness and Alcohol Abuse." *Psychiatric Services (Washington, D.C.)* 56, no. 5 (2005): 544–50. doi:10.1176/appi.ps.56.5.544.
17. Corrigan, Patrick W., Amy C. Watson, Frederick E. Miller. "Blame, Shame, and Contamination: The Impact of Mental Illness and Drug Dependence Stigma on Family Members." *Journal of Family Psychology: JFP: Journal of the Division of Family Psychology of the American Psychological Association (Division 43)* 20, no. 2 (2006): 239–46. doi:10.1037/0893-3200.20.2.239.
18. Craufurd, D. I., R. Harris. "Ethics of Predictive Testing for Huntington's Chorea: The Need for More Information." *British Medical Journal (Clinical Research Ed.)* 293, no. 6541 (1986): 249–51. doi:10.1136/bmj.293.6541.249.
19. Creighton, S., E. W. Almqvist, D. MacGregor, B. Fernandez, H. Hogg, J. Beis, J. P. Welch, et al. "Predictive, Pre-Natal and Diagnostic Genetic Testing for Huntington's Disease: The Experience in Canada from 1987 to 2000." *Clinical Genetics* 63, no. 6 (2003): 462–75. doi:10.1034/j.1399-0004.2003.00093.x.

20. Damm, Reinhard. "Gendiagnostikgesetz - genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken." *Iurratio*, no. 4 (2012): 222–29.
21. Damm, Reinhard, Steffen König. "Rechtliche Regulierung Prädiktiver Gesundheitsinformationen und Genetischer 'Exzeptionalismus.'" *Medizinrecht* 26, no. 2 (2008): 62–70.
22. Decruyenaere, M., G. Evers-Kiebooms, A. Boogaerts, J. J. Cassiman, T. Cloostermans, K. Demyttenaere, R. Dom, J. P. Fryns. "Psychological Functioning before Predictive Testing for Huntington's Disease: The Role of the Parental Disease, Risk Perception, and Subjective Proximity of the Disease." *Journal of Medical Genetics* 36, no. 12 (1999): 897–905.
23. Decruyenaere, Marleen, Gerry Evers-Kiebooms, Andrea Boogaerts, Kristien Philippe, Koen Demyttenaere, René Dom, Wim Vandenberghe, Jean-Pierre Fryns. "The Complexity of Reproductive Decision-Making in Asymptomatic Carriers of the Huntington Mutation." *European Journal of Human Genetics : EJHG* 15, no. 4 (2007): 453–62. doi:10.1038/sj.ejhg.5201774.
24. Decruyenaere, Marleen, Gerry Evers-Kiebooms, Trees Cloostermans, Andrea Boogaerts, Koen Demyttenaere, René Dom, Jean Pierre Fryns. "Psychological Distress in the 5-Year Period after Predictive Testing for Huntington's Disease." *European Journal of Human Genetics : EJHG* 11, no. 1 (2003): 30–38. doi:10.1038/sj.ejhg.5200913.
25. Dettmeyer, Reinhard. *Medizin & Recht*, 2006.
26. Deutsche Forschungsgemeinschaft. *Prädiktive Genetische Diagnostik - Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung*, 2003.
27. Deutsche Gesellschaft für Neurologie. *Leitlinie 2012 Kapitel Extrapyramidalmotorische Störungen - Chorea (Morbus Huntington)*, 2012.
28. Dörner, Heinrich, Ina Ebert, Jörn Eckert, Thomas Hoeren, Rainer Kemper et. al. (Hrsg.). *Bürgerliches Gesetzbuch - Handkommentar*, 2002.
29. Douma, Kirsten F. L., Neil K. Aaronson, Hans F. A. Vasen, Senno Verhoef, Chad M. Gundy, Eveline M. A. Bleiker. "Attitudes toward Genetic Testing in Childhood and Reproductive Decision-Making for Familial Adenomatous Polyposis." *European Journal of Human Genetics : EJHG* 18, no. 2 (2010): 186–93. doi:10.1038/ejhg.2009.151.

30. Dralle, H., W. Höppner, F. Raue. "Prophylaktische Thyreoidektomie." *Deutsches Ärzteblatt* 93, no. 14 (1996): A899–901.
31. DudokdeWit, A. C., A. Tibben, H. J. Duivenvoorden, P. G. Frets, M. W. Zoetewij, M. Losekoot, A. van Haeringen, M. F. Niermeijer, J. Passchier. "Psychological Distress in Applicants for Predictive DNA Testing for Autosomal Dominant, Heritable, Late Onset Disorders. The Rotterdam/Leiden Genetics Workgroup." *Journal of Medical Genetics* 34, no. 5 (1997): 382–90. doi:10.1136/jmg.34.5.382.
32. European Society of Human Genetics. *Genetic Testing in Asymptomatic Minors: Recommendations of the European Society of Human Genetics*, 2009.
33. Evans, J. P., C. Skrzynia, W. Burke. "The Complexities of Predictive Genetic Testing." *BMJ (Clinical Research Ed.)* 322, no. 7293 (2001): 1052–56. doi:10.1136/bmj.322.7293.1052.
34. Farrer, L. A. "Suicide and Attempted Suicide in Huntington Disease: Implications for Preclinical Testing of Persons at Risk." *American Journal of Medical Genetics* 24, no. 2 (1986): 305–11. doi:10.1002/ajmg.1320240211.
35. Feinberg, Joel. "Freedom and Fulfillment: Philosophical Essays." *Philosophical Review* 105, no. 3 (1996): 0.
36. Fitze, G., H. K. Schackert. "Hereditäres Medulläres Schilddrüsenkarzinom." *Der Onkologe* 10, no. 1 (2004): 29–37.
37. Frank-Raue, K., F. Raue. "MEN-2-Syndrom: Was Gibt Es Neues?" *Journal für Klinische Endokrinologie und Stoffwechsel* 4, no. 3 (2011): 8–11.
38. Frilling, A., M.-O. Liedke. "Medulläres Schilddrüsenkarzinom." *Der Internist* 39, no. 6 (1998): 588–91.
39. Gargiulo, Marcela, Séverine Lejeune, Marie-Laure Tanguy, Khadija Lahlou-Laforêt, Anne Faudet, David Cohen, Josué Feingold, Alexandra Durr. "Long-Term Outcome of Presymptomatic Testing in Huntington Disease." *European Journal of Human Genetics : EJHG* 17, no. 2 (2009): 165–71. doi:10.1038/ejhg.2008.146.
40. Geelen, Els, Klasien Horstman, Carlo L. M. Marcelis, Pieter A. Doevendans, Ine Van Hoyweghen. "Unravelling Fears of Genetic Discrimination: An Exploratory Study of Dutch HCM Families in an Era of Genetic Non-Discrimination Acts." *European Journal of Human Genetics*, 2012. doi:10.1038/ejhg.2012.53.

41. Gendiagnostik-Kommission. "Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 in Verbindung mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG." *Bundesgesundheitsblatt* 54, no. 1257–61 (2011).
42. Glenn, G. M., W. M. Linehan, S. Hosoe, F. Latif. "Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents. American Society of Human Genetics Board of Directors" *Am J Hum ...*, 1995. <http://ukpmc.ac.uk/articles/PMC1801355\papers2://publication/uuid/F393DAFC-7643-40D9-8D23-706A0B7B0599>.
43. Goh, Anita M. Y., Edmond Chiu, Olga Yastrubetskaya, Cheryl Erwin, Janet K Williams, Andrew R Juhl, Jane S Paulsen. "Perception, Experience, and Response to Genetic Discrimination in Huntington's Disease: The Australian Results of The International RESPOND-HD Study." *Genetic Testing and Molecular Biomarkers* 17, no. 2 (2013): 115–21. doi:10.1089/gtmb.2012.0288.
44. Green, Morris, Albert Solnit. "Reactions to the Threatened Loss of a Child: A Vulnerable Child Syndrome." *Pediatrics* 34, no. 1 (1964): 58–66.
45. Hart, D. "Arznei-Telegramm" 31, no. 11 (2000).
46. Hasskarl, Horst, Alice Ostertag. "Der deutsche Gesetzgeber auf dem Weg zu einem Gendiagnostikgesetz." *Medizinrecht*, no. 11 (2005): 640–50.
47. Huggins, M., M. Bloch, S. Wiggins, S. Adam, O. Suchowersky, M. Trew, M. Klimek, C. R. Greenberg, M. Eleff, L. P. Thompson. "Predictive testing for Huntington disease in Canada: adverse effects and unexpected results in those receiving a decreased risk.", 42 *American journal of medical genetics* 508–15 (1992).
48. Human Genetics Society of Australasia. *Pre Symptomatic Testing in Children and Young Adults*, 2008.
49. Human Genetics Society of Australasia. *Pre-Symptomatic and Predictive Testing for Children and Young Adults*, 2014.
50. International Huntington Association. "Guidelines for the Molecular Genetics Predictive Test in Huntington's Disease." *Journal of Medical Genetics* 31, no. 7 (1994): 555–59.
51. Karges, W. "Klinische und molekulare Genetik des Schilddrüsenkarzinoms." *Der Onkologe* 10, no. 6 (2005): 580–87.

52. Klosinski, Gunther. "Zu den Voraussetzungen des § 3 JGG aus jugendpsychiatrischer Sicht." *Forensische Psychiatrie, Psychologie, Kriminologie* 2, no. 3 (2008): 162–68.
53. Kosinski, C. M., B. Landwehrmeyer. "Choreatische Bewegungsstörungen." *Der Nervenarzt* 78 Suppl 1, no. August (2007): 37–49; quiz 50. doi:10.1007/s00115-007-2330-0.
54. Krukemeyer, M. G., I. Pflugmacher, H. U. Spiegel. "Rechtswirksame Einwilligung bei minderjährigen und willensunfähigen Patienten." *Zentralblatt Chirurgie* 132, no. 5 (2007): 468–71.
55. Lanzerath, Dirk. "Krankheitsbegriff und Zielsetzungen der modernen Medizin - vom Heilungsauftrag zur Antiaging-Dienstleistung?" *G + G Wissenschaft* 3, no. 3 (2003): 14–20.
56. Lawson, K., S. Wiggins, T. Green, S. Adam, M. Bloch, M. R. Hayden. "Adverse Psychological Events Occurring in the First Year after Predictive Testing for Huntington's Disease. The Canadian Collaborative Study Predictive Testing." *Journal of Medical Genetics* 33, no. 10 (1996): 856–62. doi:10.1136/jmg.33.10.856.
57. Leitlinienprogramm Onkologie. *S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom*, 2014.
58. Lemke, Thomas. *Die Natur in der Soziologie - gesellschaftliche Voraussetzungen und Folgen Biotechnologischen Wissens*, 2013.
59. Lerman, C., C. Hughes, B. J. Trock, R. E. Myers, D. Main, A. Bonney, M. R. Abbaszadegan, et al. "Genetic Testing in Families with Hereditary Nonpolyposis Colon Cancer." *JAMA : The Journal of the American Medical Association* 281 (1999): 1618–22. doi:10.1001/jama.281.17.1618.
60. Lerman, C., S. Narod, K. Schulman, C. Hughes, A. Gomez-Caminero, G. Bonney, K. Gold, et al. "BRCA1 Testing in Families with Hereditary Breast-Ovarian Cancer. A Prospective Study of Patient Decision Making and Outcomes." *JAMA : The Journal of the American Medical Association* 275, no. 24 (1996): 1885–92. doi:10.1001/jama.1996.03530480027036.
61. Levine, Fallon R., James E. Coxworth, David A. Stevenson, Thérèse Tuohy, Randall W. Burt, Anita Y. Kinney. "Parental Attitudes, Beliefs, and Perceptions about Genetic Testing for FAP and Colorectal Cancer Surveillance in Minors." *Journal of Genetic Counseling* 19 (2010): 269–79. doi:10.1007/s10897-010-9285-1.

62. Lickleder, C., G. Wolff, J. Barth. "Mental Health and Quality of Life after Genetic Testing for Huntington Disease: A Long-Term Effect Study in Germany." *Am J Med Genet A* 146a (2008): 2078–85. doi:10.1002/ajmg.a.32423.
63. Lindner, Josef Franz. "Grundrechtsfragen prädiktiver Gendiagnostik." *Medizinrecht* 25, no. 5 (2007): 286–95.
64. Lohaus, A., R. Albrecht, H. W. Seyberth. "Einwilligungsfähigkeit bei Kindern." *Monatsschrift Kinderheilkunde* 150, no. 12 (2002): S. 1502–7.
65. M. A. Wirtz (Hrsg.). *Dorsch Lexikon Der Psychologie*, 2014.
66. Mand, C., L. Gillam, M. B. Delatycki, R. E. Duncan. "Predictive Genetic Testing in Minors for Late-Onset Conditions: A Chronological and Analytical Review of the Ethical Arguments." *Journal of Medical Ethics*, 2012. doi:10.1136/medethics-2011-100055.
67. Margolis, Russell L., Christopher A. Ross. "Diagnosis of Huntington Disease." In *Clinical Chemistry*, 49:1726–32, 2003. doi:10.1373/49.10.1726.
68. Marteau, T. M., R. T Croyle. "The New Genetics: Psychological Responses to Genetic Testing." *BMJ*, 1998. doi:10.1136/bmj.316.7132.693.
69. Meier, André. *Der Rechtliche Schutz patientenbezogener Gesundheitsdaten*, 2003.
70. Meincke, U., C. Kosinski, K. Zerres, G. Maio. "Psychiatrische und ethische Aspekte genetischer Diagnostik am Beispiel der Chorea Huntington." *Nervenarzt* 74 (2003): 413–19. doi:10.1007/s00115-002-1413-1.
71. Meiser, B., S. Dunn. "Psychological Impact of Genetic Testing for Huntington's Disease: An Update of the Literature." *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 69, no. 5 (2000): 574–78. doi:10.1136/jnnp.69.5.574.
72. Meiser, Bettina. "Psychological Impact of Genetic Testing for Cancer Susceptibility: An Update of the Literature." *Psycho-Oncology*, 2005. doi:10.1002/pon.933.
73. Michie, S., M. Bobrow, T. M. Marteau. "Predictive Genetic Testing in Children and Adults: A Study of Emotional Impact." *Journal of Medical Genetics* 38 (2001): 519–26.
74. Myers, Richard H. "Huntington's Disease Genetics." *NeuroRx: The Journal of the American Society for Experimental NeuroTherapeutics* 1 (2004): 255–62. doi:10.1602/neurorx.1.2.255.

75. Paulsen, Jane S., Karin Ferneyhough Hoth, Carissa Nehl, Laura Stierman. "Critical Periods of Suicide Risk in Huntington's Disease." *The American Journal of Psychiatry* 162, no. 4 (2005): 725–31. doi:10.1176/appi.ajp.162.4.725.
76. Pelz, F. J. "Aufklärung - Haftungsrisiko und Chance." *Der Gynäkologe* 37, no. 1 (2004): 8–14.
77. Pistorius, S., H. K. Schackert, H.-D. Saeger. "Erbliche Tumoren Im Gastrointestinaltrakt - Diagnostik und therapeutische Konsequenzen." *Der Chirurg; Zeitschrift für alle Gebiete der operativen Medizin* 78 (2007): 561–71; quiz 572. doi:10.1007/s00104-007-1343-3.
78. Propping, Peter. "Prädiktive Diagnose genetischer Krankheiten - Chancen und Bürde." *Deutsches Ärzteblatt* 92, no. 47 (1995): A – 3310 – A – 3315.
79. Quaid, K. A., M. Morris. "Reluctance to Undergo Predictive Testing: The Case of Huntington Disease." *American Journal of Medical Genetics* 45, no. 1 (1993): 41–45. doi:10.1002/ajmg.1320450112.
80. Rinke, A., S. R. Galan, V. Fendrich, D. K. Bartsch, T. M. Gress. "Hereditäre Neuroendokrine Tumoren." *Der Internist* 53, no. 4 (2012): 400–407.
81. Robertson, S., J. Savulescu. "Is There a Case in Favour of Predictive Genetic Testing in Young Children?" *Bioethics* 15, no. 1 (2001): 26–49. doi:10.1111/1467-8519.00210.
82. Rothärmel, Sonja. "Kommentar." *Ethik in der Medizin* 13, no. 3 (2001): 199–203.
83. Rothärmel, Sonja, Gabriele Wolfslast, Jörg Michael Fegert. "Informed Consent, ein kinderfeindliches Konzept?" *Medizinrecht*, no. 7 (1999): 293–98.
84. Schepker, Renate, Mehmet Toker. "Entwicklungsaspekte in der Strafrechtsbegutachtung." *Zeitschrift Für Kinder- und Jugendpsychiatrie und Psychotherapie* 35, no. 1 (2007): 9–18.
85. Schoenfeld, M., R. H. Myers, L. A. Cupples, B. Berkman, D. S. Sax, E. Clark. "Increased Rate of Suicide among Patients with Huntington's Disease." *Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry* 47, no. 12 (1984): 1283–87.
86. Simon, S., H.-G. Dörr, M. Schreiber, W. Hohenberger, H. P. Hümmer. "Stellenwert des Operationszeitpunkts der prophylaktischen Thyreoidektomie beim familiären medullären Schilddrüsenkarzinom im Kindesalter." *Monatsschrift Kinderheilkunde* 148, no. 12 (2000): 1098–1100.

87. Steinberg, Laurence, Elizabeth Cauffman, Jennifer Woolard, Sandra Graham, Marie Banich. "Are Adolescents Less Mature than Adults?: Minors' Access to Abortion, the Juvenile Death Penalty, and the Alleged APA 'Flip-Flop'." *The American Psychologist* 64, no. 7 (2009): 583–94. doi:10.1037/a0014763.
88. Steinke, V., S. Vogt, S. Aretz. "Klinik und Genetik des familiären Darmkrebses." *Medizinische Genetik*, 2010. doi:10.1007/s11825-010-0226-z.
89. Steinke, Verena, Christoph Engel, Reinhard Büttner, Hans Konrad Schackert, Wolff H. Schmiegel, Peter Propping. "Erblicher Darmkrebs ohne Polyposis." *Deutsches Ärzteblatt* 110, no. 3 (2013): 32–38.
90. Stockter, Ulrich. "Das Verbot genetischer Diskriminierung und das Recht auf Achtung der Individualität.," 2008.
91. Tibben, A., P. G. Frets, J. J. van de Kamp, M. F. Niermeijer, M. Vegter van der Vlis, R. A. Roos, H. G. Rooymans, G. J. van Ommen, F. Verhage. "On Attitudes and Appreciation 6 Months after Predictive DNA Testing for Huntington Disease in the Dutch Program." *American Journal of Medical Genetics* 48, no. 2 (1993): 103–11. doi:10.1002/ajmg.1320480209.
92. UNESCO. "Records of the General Conference - 32nd Session - Paris, 29 September to 17 October 2003 - Volume 1 Resolutions," 1–187, 2004.
93. V. Harder, Y. "Rechtliche Besonderheiten bei der Behandlung minderjähriger Patienten." *Der Anaesthetist* 53, no. 11 (2004): 1105–10.
94. Van der Steenstraten, I. M., A. Tibben, R. A. Roos, J. J. van de Kamp, M. F. Niermeijer. "Predictive Testing for Huntington Disease: Nonparticipants Compared with Participants in the Dutch Program. ", *American Journal of Human Genetics*. Vol. 55, 1994.
95. Vogelsang, H., T. Grundei, K. Ott, G. Keller. "Hereditäre Tumordispositionserkrankungen." In *Therapie Gastrointestinaler Tumoren*, 434, 2000.
96. Wertz, Dorothy, Irmgard Nippert, Gerhard Wolff. "Patient and Professional Responsibilities in Genetic Counseling." In *Patientenaufklärung bei Genetischem Risiko (Hrsg. Sass/Schröder)*, 79–92, 2003.
97. Wiggins, S., P. Whyte, M. Huggins, S. Adam, J. Theilmann, M. Bloch, S. B. Sheps, M. T. Schechter, M. R. Hayden. "The Psychological Consequences of Predictive Testing for Huntingtons-Disease." *N Engl J Med* 327, no. 20 (1992): 1401–5. ISI:A1992JX47900001.

98. Wölk, Florian. "Der minderjährige Patient in der ärztlichen Behandlung." *Medizinrecht*, no. 2 (2001): 80–89.

Danksagung

Bei meinem Betreuer Herrn Professor Dr. med. Wolfram Henn möchte ich mich für die interessante Themenstellung und die hilfreiche Unterstützung in jeder Phase der Arbeit recht herzlich bedanken. Ich verdanke ihm eine intensive und professionelle Begleitung, aber auch das Maß an Freiheit, das maßgeblich zum Gelingen dieser Arbeit beitrug. Sein kompetenter Rat und seine Hilfe kamen mir in zahlreichen Angelegenheiten sehr zugute. Eine bessere Betreuung hätte ich mir insofern nicht vorstellen können.