



Projektgruppe EURAT

Ethische und rechtliche Aspekte
der Translationalen Medizin

STELLUNGNAHME ZUR RÜCKMELDUNG GENETISCHER ZUSATZBEFUNDE MINDERJÄHRIGER

Heidelberg, Oktober 2023



NATIONALES CENTRUM
FÜR TUMORERKRANKUNGEN
HEIDELBERG

getragen von:
Deutsches Krebsforschungszentrum
Universitätsklinikum Heidelberg
Thoraxklinik-Heidelberg
Deutsche Krebshilfe



DEUTSCHES
KREBSFORSCHUNGSZENTRUM
IN DER HELMHOLTZ-GEMEINSCHAFT



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG



Projektgruppe EURAT

Ethische und rechtliche Aspekte
der Translationalen Medizin

STELLUNGNAHME ZUR RÜCKMELDUNG GENETISCHER ZUSATZBEFUNDE MINDERJÄHRIGER

INHALTSVERZEICHNIS

1	EINLEITUNG.....	13
1.1	Hintergrund.....	13
1.2	Anwendungsgebiet dieser Stellungnahme.....	15
1.3	Aufbau dieser Stellungnahme	15
2	STAND DER LITERATUR	16
3	BEGRIFFSKLÄRUNGEN	18
3.1	Zusatzbefund	18
3.2	Art und Relevanz des Zusatzbefundes.....	18
3.3	Zeitpunkt für medizinischen Handlungsbedarf und Krankheitsbeginn.....	20
3.4	Anlageträgerstatus	20
4	RECHTLICHE ASPEKTE	22
4.1	Anwendungsbereich des GenDG bei translationaler Forschung.....	22
4.2	Genetische Untersuchungen (§ 3 Nr. 7 GenDG und § 3 Nr. 8 GenDG).....	25
4.3	Genetische Untersuchungen bei Nicht-Einwilligungs- fähigen (§ 14 GenDG)	31
4.4	Die Durchbrechung des elterlichen Willens als Ausübung von ärztlichen Mitteilungspflichten?.....	48
5	ETHISCHE ASPEKTE	53
5.1	Krankheitsschwere	53
5.2	Unsicherheitsfaktoren genetischen Wissens.....	54
5.3	Wahrscheinlichkeit eines Behandlungserfolgs (Wirksamkeit).	55
5.4	Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger.....	56
5.5	Autonomie Minderjähriger.....	57
5.6	Das Recht auf Beteiligung und Mitsprache.....	59
5.7	Kindeswohl	60
5.8	Das Recht auf eine offene Zukunft	64
5.9	Das Recht auf Nichtwissen	67
5.10	Relevanz des Zusatzbefunds für Eltern und Geschwister	70

5.11	Elterliche Entscheidungshoheit	72
5.12	Die ärztliche Verpflichtung auf das individuelle Wohl des Kindes	74
5.13	Der Aufwand für Ärzt-innen und das Gesundheitswesen	75
5.14	Freiheit und Wert der Forschung.....	75
5.15	Zur konkreten Bewertung von Schaden und Nutzen der Rückmeldung eines Zusatzbefundes für betroffene Minderjährige	76
6	EMPFEHLUNGEN.....	82
6.1	Allgemeine Empfehlungen zur Rückmeldung	84
6.2	Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf.....	86
6.3	Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf	89
6.4	Zusatzbefunde bzgl. eines Anlageträgerstatus	91
6.5	Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit frühem Krankheitsbeginn.....	93
6.6	Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn.....	95
7	FALLBEISPIELE	98
8	INFORMATIONSBROSCHÜRE ZU ZUSATZBEFUNDEN	101
	<i>Aktualisiert im April 2024</i>	
8.1	Informationsbroschüre für Eltern	101
8.2	Informationsbroschüre für reife Minderjährige.....	107
9	MATERIALIEN FÜR AUFKLÄRUNG UND EINWILLIGUNG.	113
9.1	Aufklärungspassage zu Zusatzbefunden (Eltern).....	113
9.2	Aufklärungspassage zu Zusatzbefunden (reife Minderjährige)	115
9.3	Passage zu Zusatzbefunden in der Einwilligungserklärung (Eltern).....	117
9.4	Passage zu Zusatzbefunden in der Einwilligungserklärung (reife Minderjährige)	119
10	LITERATUR	121

GELEITWORT VON PROF. DR. FRAUKE MELCHIOR

Ganzgenomanalysen im Rahmen der medizinischen Forschung und Therapie gewinnen in den letzten Jahren stetig an Bedeutung. Die Heidelberger Forschungslandschaft nimmt dabei in wichtigen Bereichen eine Vorreiterrolle bei der Implementierung von Genomanalysen in Forschung, Translation und Versorgung ein. Diese Entwicklung ist gleichzeitig eng verbunden mit einer Reihe von ethischen und rechtlichen Fragen. Seit 2011 widmet sich die EURAT Gruppe als interdisziplinäres Expertengremium an der Universität Heidelberg genau diesen Fragen und trägt seitdem maßgeblich zur Entwicklung einer biomedizinischen Praxis bei, die Verantwortung in den Mittelpunkt stellt und einem ethischen und rechtlichen Rahmen folgt. Mit ihren Stellungnahmen „Eckpunkte für eine Heidelberger Praxis der Ganzgenomsequenzierung“ (2013), aktualisierte Auflage in 2015, und „Zur Herausgabe genomischer Rohdaten an Patient:innen und Studienteilnehmende“ (2019) hat die EURAT Gruppe bereits zwei wichtige Dokumente veröffentlicht, die der genomischen Forschung, Diagnostik und Behandlung an der Universität und dem Universitätsklinikum Heidelberg anwendungsbezogen normative Orientierung und praktische Handlungsempfehlungen in wichtigen ethischen und rechtlichen Fragen bieten. Mit der nun neu vorliegenden dritten Stellungnahme widmet sich EURAT einem bisher noch wenig beleuchteten und gleichzeitig sehr komplexen Themenbereich: dem Umgang mit genetischen Zusatzbefunden von Minderjährigen.

Die vorliegende Stellungnahme zeichnet sich unter anderem dadurch aus, dass sie das Wohl und die Rechte der Kinder in das Zentrum der Analysen und Empfehlungen rückt. Entsprechend erörtert die Stellungnahme insbesondere, inwiefern die Rückmeldung von Zusatzbefunden positive oder negative Folgen für das Kindeswohl mit sich bringt. Im Ergebnis werden Empfehlungen präsentiert, die in der alltäglichen Forschungs- und Behandlungspraxis nicht nur theoriegeleitet den Handlungsrahmen begründen und abstecken, sondern auch praktische Hilfestellung leisten. Daher umfasst die vorliegende Stellungnahme auch konkrete Informationsmaterialien, welche von Forscher:innen und behandelnden Ärzt:innen im Rahmen des Aufklärungsprozesses in Bezug auf genetische Zusatzbefunde direkt genutzt werden können.

Diese aktuelle Stellungnahme zeigt erneut das Potential und die Relevanz interdisziplinärer Zusammenarbeit. Im Sinne des Selbstverständnisses der Universität Heidelberg als Comprehensive Research University

nutzt und verbindet EURAT ein Spektrum von Fächern und Disziplinen, um ein möglichst breites Fachwissen und unterschiedliche Perspektiven bei der Bearbeitung wichtiger normativer Fragestellungen zu integrieren. Ich danke der EURAT Gruppe für ihren neuerlichen Beitrag, der sowohl ganz praktischen Nutzen für viele Mitarbeiter:innen der Universität Heidelberg und ihrer Partnerinstitutionen haben wird als auch die ethisch-rechtliche Debatte weit über die Universität hinaus beflügeln kann.

Prof. Dr. Frauke Melchior
Rektorin der Universität Heidelberg

A handwritten signature in black ink, reading "Frauke Melchior". The script is cursive and fluid, with the first letter 'F' being particularly large and stylized.

Heidelberg, 1. Oktober 2023

GELEITWORT VON PROF. DR. INGO B. AUTENRIETH

In den letzten Jahrzehnten haben genetische und genomische Analyseverfahren wie die Ganzgenomsequenzierung Eingang in die klinische Diagnostik gefunden und ermöglichen damit molekular informierte Therapiestrategien. Initiativen wie das Modellvorhaben Genomsequenzierung streben an, die Vorteile der Genomsequenzierung immer mehr Patient:innen zugänglich zu machen. Gerade in der Pädiatrie zeigen Studien, dass Ganzgenomsequenzierung maßgeblich dazu beitragen kann, seltene Krankheiten und ihre genetischen Ursachen – wie z.B. bei Entwicklungsstörungen von Kindern – schneller und präziser zu diagnostizieren. Dadurch ist es möglich, den Kindern, Jugendlichen und ihren Familien eine lange diagnostische Odysseen zu ersparen und teilweise zielgerichtetere und häufig wirksamere Behandlung anzubieten. So hat das INFORM-Programm in Heidelberg in enger Kooperation mit den assoziierten Studiengruppen, gezeigt, dass eine schnelle genomische Diagnostik insbesondere für krebskranke Kinder mit einer Hochrisiko-Erkrankung oder einem Erkrankungsrückfall von großem Nutzen ist, wenn eine an der Tumorbilogie ausgerichtete Therapie möglich ist. Daher wird die breite genomische Diagnostik mittlerweile auf 12 Länder im Studienkontext ausgerollt.

Bei genomischen Analysen können neben den gesuchten Informationen auch Informationen über Veränderungen gefunden werden, die nicht direkt mit der aktuell zu behandelnden Erkrankung zusammenhängen, aber dennoch eine gesundheitliche Bedeutung für Patient:innen haben. Diese sogenannten Zusatzbefunde können für diese Patient:innen grundsätzlich sehr nützlich sein. Insbesondere wenn es darum geht, genetische Risiken für die Entwicklung einer Erkrankung frühzeitig zu erkennen und entsprechende Maßnahmen zur Risikominimierung zu ergreifen. Eine frühzeitige Erkennung solcher Risiken gestattet häufig eine bessere Prävention. Daher liegt es grundsätzlich nahe, Zusatzbefunde bei Minderjährigen als wertvolle Informationen zu betrachten, um den Minderjährigen die bestmöglichen Bedingungen für ihre zukünftige Entwicklung zu bieten. Es ist jedoch wichtig zu bedenken, dass die Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde auch Risiken für die Patient:innen mit sich bringt, welche ihrem Nutzen gegenüberstehen.

Die Entscheidung, wie mit Zusatzbefunden Minderjähriger im Einzelfall umgegangen wird, liegt in der Regel im Ermessen der Eltern. Es ist aber auch die Verantwortung der behandelnden Ärzt:innen, Eltern bei

dieser Entscheidungsfindung zu unterstützen und dabei stets das Wohl des Kindes im Blick zu haben. Das bedeutet insbesondere die Rückmeldeoptionen konkret zu gestalten und verständlich darüber aufzuklären. Für die Begründung und Gestaltung der Rückmeldeoptionen, die angeboten werden sollten, gibt die vorliegende Stellungnahme konkrete Empfehlungen und Materialien.

Ich begrüße es sehr, dass die EURAT Gruppe die Thematik des Umgangs mit genetischen Zusatzbefunden bei Minderjährigen mit Blick auf ethische und rechtliche Aspekte analysiert und den Ärzt-innen konkrete Empfehlungen an die Hand gibt, um sie in ihrer täglichen Arbeit zu unterstützen.

Prof. Dr. Ingo B. Autenrieth
Vorstandsvorsitzender und leitender ärztlicher
Direktor des Universitätsklinikums Heidelberg



Heidelberg, 31. Juli 2023

GELEITWORT VON PROF. DR. DR. H.C. MICHAEL BAUMANN

Das Deutsche Krebsforschungszentrum (DKFZ) verfügt über eine der größten Genomsequenzierereinheiten in Europa. Genomsequenzierung findet hier nicht nur in der Grundlagenforschung statt. Seit Jahren bringt das DKFZ die Genomsequenzierung zusammen mit Ärzt:innen aus Kliniken in die translationale Forschung ein, d.h. an die Schnittstelle von Forschung und Patientenbehandlung. Dies findet nicht nur in Studien für erwachsene Krebspatient:innen statt, sondern auch und mit großem wissenschaftlichen Erfolg für die pädiatrische Onkologie. Dafür steht unter anderem das große Engagement des DKFZ im Hopp-Kindertumorzentrum (KiTZ) in Heidelberg.

Bei der Analyse von Genomdaten können Forscherinnen und Forscher auf sogenannte Zusatzbefunde stoßen: genetische Veränderungen, die über die krebspezifische Fragestellung hinausgehen und für die Gesundheit der Menschen, von denen die Daten stammen, von Bedeutung sein können. Dies gilt auch für die pädiatrische Krebsforschung. Mit Blick auf volljährige bzw. voll einwilligungsfähige Patient:innen und Studienteilnehmende hat EURAT ethische Fragen rund um Zusatzbefunde bereits in der ersten EURAT-Stellungnahme „Eckpunkte für eine Heidelberger Praxis der Ganzgenomsequenzierung“ (2013/2015) bearbeitet. Konkreter Anlass für die Entstehung der EURAT-Gruppe überhaupt und der ersten EURAT-Stellungnahme war bemerkenswerterweise ein Zusatzbefund, der bei Forschungsanalysen der Genomdaten eines minderjährigen Patienten auftrat. Auch aus diesem Grund ist es sehr erfreulich, dass sich die EURAT-Gruppe nun in ihrer neuen Stellungnahme dem Thema der Zusatzbefunde bei Minderjährigen widmet.

Wir sind uns der Verantwortung bewusst, den sorgfältigen Umgang mit genetischen Zusatzbefunden von Minderjährigen in der (translationalen) biomedizinischen Forschung von Anfang an und systematisch sicherzustellen. Dieser sorgfältige Umgang bedeutet aber nicht nur, Studienteilnehmende vor möglichen Risiken zu schützen, die zweifelsohne mit der Rückmeldung von genetischem Wissen über Patient:innen einhergehen können. Vielmehr ist die Rückmeldung von Zusatzbefunden auch eine Chance, einen direkten Nutzen für die Studienteilnehmenden zu erzeugen und nicht nur – wie sonst in der Forschung häufig der Fall – einen Nutzen für zukünftige Patient:innen.

Zu der Frage, wie Risiken und Nutzen der Rückmeldung von Zusatzbefunden gegeneinander abzuwägen sind und welche Konsequenzen sich

daraus für den Umgang mit den verschiedenen Arten von Zusatzbefunden ergeben, gibt die EURAT-Gruppe in ihrer aktuellen Stellungnahme wertvolle Empfehlungen.

Ich möchte der EURAT-Gruppe für diese praxisnahe Stellungnahme, die sich besonders für die Rechte von minderjährigen Patient:innen und Studienteilnehmenden einsetzt, meinen Dank aussprechen. Sie trägt dazu bei, einen verantwortungsvollen Umgang mit ihren genetischen Informationen zu fördern und sicherzustellen.

Prof. Dr. Dr. h.c. Michael Baumann
Vorstandsvorsitzender und Wissenschaftlicher
Vorstand des Deutschen Krebsforschungszentrums



Heidelberg, 1. August 2023

MITWIRKENDE AUTOR·INNEN

Projektsprecherin

Prof. Dr. Dr. Eva Winkler.... Leiterin der Sektion für Translationale Medizinethik,
Nationales Centrum für Tumorerkrankungen (NCT), NCT Heidelberg, eine Partnerschaft zwischen DKFZ und dem Universitätsklinikum Heidelberg,
Universität Heidelberg,
Medizinische Fakultät Heidelberg,
Abteilung für Medizinische Onkologie,
Heidelberg, Deutschland

Wissenschaftliche Koordination

Dr. Martin Jungkuz..... Koordinator der EURAT Plattform
Nationales Centrum für Tumorerkrankungen (NCT), NCT Heidelberg, eine Partnerschaft zwischen DKFZ und dem Universitätsklinikum Heidelberg,
Deutsches Krebsforschungszentrum (DKFZ) Heidelberg,
Universität Heidelberg,
Medizinische Fakultät Heidelberg,
Abteilung für Medizinische Onkologie,
Sektion Translationale Medizinethik
Heidelberg, Deutschland

Mitglieder der Arbeitsgruppe in alphabetischer Reihenfolge

Prof. Dr. Benedikt Brors ^{1,2}	Angewandte Bioinformatik
Prof. Dr. Kai Cornelius ³	Rechtswissenschaft
Dr. Nicola Dikow ^{2,4}	Humangenetik
Prof. Dr. Stefan Fröhling ^{5,1,2}	Onkologie
Dr. Karin Greulich-Bode ¹	Tumorgenetik, Humangenetik, Wissenschaftskommunikation
Dr. Irina Idler ^{5,1,2 (bis 2021)}	Molekularbiologie, Koordination bis 2021
Prof. Dr. Peter Lichter ^{1,5,2}	Tumorgenetik
Prof. Dr. Till Milde ^{6,1,7,2,4,5}	Onkologie, Pädiatrie
Prof. Dr. Stefan Pfister ^{6,1,7,2,4,5}	Onkologie, Pädiatrie
Prof. Dr. Christian Schaaf ^{2,4}	Humangenetik
Dr. Christoph Schickhardt ^{5,1,2}	Ethik
Prof. Dr. Stefan Wiemann ^{1,2}	Genomsequenzierung

Redaktion

Martin Jungkunz, Kai Cornelius, Christoph Schickhardt, Nicola Dikow,
Eva Winkler unter Mitarbeit von Carolin Fröschle^{5,1,2}

¹ Deutsches Krebsforschungszentrum (DKFZ)

² Universität Heidelberg

³ Universität Hamburg

⁴ Universitätsklinikum Heidelberg

⁵ Nationales Centrum für Tumorerkrankungen (NCT), NCT Heidelberg, eine Partnerschaft zwischen DKFZ und dem Universitätsklinikum Heidelberg, Deutschland

⁶ Hopp-Kindertumorzentrum (KITZ) Heidelberg

⁷ Deutsches Konsortium für Translationale Krebsforschung (DKTK), DKFZ, Kernzentrum Heidelberg, Deutschland

PRÄAMBEL

In der Verantwortung für das individuelle Wohl und die Rechte der minderjährigen Patient:innen und Studienteilnehmenden, insbesondere für ihr individuelles gesundheitliches Wohl und ihre gesundheitsbezogenen Rechte

In der Verpflichtung, die informationellen Selbstbestimmungsrechte von Patient:innen und Studienteilnehmenden zu achten

In dem Bestreben dazu beizutragen, minderjährige Patient:innen und Studienteilnehmende zu einem verantwortungsbewussten Umgang mit genetischem Prädispositionswissen zu befähigen

In Kenntnis der Notwendigkeit, den Aufwand für die Rückmeldung von Zusatzbefunden in einem Rahmen zu halten, der vereinbar ist mit den primären Aufgaben von Forscher:innen und Ärzt:innen

In der Absicht, einen verantwortungsbewussten Umgang bei der Rückmeldung von Zusatzbefunden an Minderjährige für die Praxis proaktiv zu gestalten

In dem Wissen, dass die handelnden Personen für die konkrete und verantwortliche Umsetzung der ethischen und rechtlichen Anforderungen auf praxistaugliche Handlungsempfehlungen angewiesen sind

beschließt die EURAT Gruppe die nachfolgende Stellungnahme und Empfehlungen für die Praxis.

1 EINLEITUNG

In der modernen Medizin, insbesondere in den Bereichen der Onkologie und seltener Erkrankungen, gewinnt die genetische Diagnostik in den letzten Jahren immer mehr an Bedeutung. Es ist zu erwarten, dass dieser Trend in der Zukunft aufgrund steigender Effizienz der Verfahren und den damit einhergehenden sinkenden Kosten¹ weiter zunehmen wird. Um dieser zunehmenden Bedeutung genetischer und genomischer Analyseverfahren² Rechnung zu tragen, hat die EURAT Gruppe bereits 2013 (in der zweiten Auflage 2015) *Eckpunkte für eine Heidelberger Praxis der Ganzgenomsequenzierung (EURAT 2015)* veröffentlicht, gefolgt von einer *Stellungnahme zur Herausgabe genomischer Rohdaten an Patient:innen und Studienteilnehmende (EURAT 2019)*.³ In diesen bisherigen Stellungnahmen der EURAT Gruppe wurden Minderjährige aufgrund der speziellen Konstellation von Eltern und Kindern, der schwierigen Bestimmung der Einwilligung- bzw. Entscheidungsfähigkeit älterer Kinder und der altersadäquaten Bestimmung des Kindeswohls explizit ausgeklammert. Auch das Thema der Rückmeldung etwaiger Zusatzbefunde wurde bislang nur in Bezug auf einwilligungsfähige Erwachsene von der EURAT Gruppe erörtert. Die vorliegende Stellungnahme widmet sich nun explizit der Frage nach dem Umgang mit genetischen Zusatzbefunden Minderjähriger sowohl im Rahmen genetischer Diagnostik im forschungsnahen klinischen Kontext als auch im Rahmen von Untersuchungen im translationalen Kontext, d.h. an der Schnittstelle zwischen Forschung und Versorgung.

1.1 Hintergrund

Im Rahmen genetischer Diagnostik wird im menschlichen Genom nach Varianten gesucht, welche für den aktuellen Gesundheitszustand der Patient:innen bzw. deren Behandlung relevant sind. In der Humangenetik werden genetische oder genomische Analyseverfahren bei der Diagnose und Behandlung von Krankheiten mit einer erblichen Komponente angewandt. Während in der genetischen Diagnostik früher aufgrund der technischen Herausforderungen und der hohen Kosten lediglich einzelne Gene oder kleine Genpanels untersucht werden konnten, ermöglichen

¹ Die Kosten für genetische und genomische Diagnostik werden (zumindest im Bereich der seltenen sowie der onkologischen Erkrankungen) ab 2024 auch von den Krankenkassen übernommen. Siehe hierzu auch: https://gkv-spitzenverband.de/krankenversicherung/forschung_modellvorhaben/mv_genomsequenzierung/genomsequenzierung.jsp (zuletzt aufgerufen am 29. Juni 2023)

² Bei genetischen Analyseverfahren werden einzelne Gene analysiert, während genomische Analysen das ganze Exom oder Genom umfassen. Beide werden in der genetischen Diagnostik eingesetzt.

³ Die Herausgabe genomischer Rohdaten scheint auf den ersten Blick thematisch mit der Rückmeldung von Zusatzbefunden verwandt zu sein. „Im Gegensatz zu einem tatsächlichen, validierten Untersuchungsergebnis (=Befund) sind rohe genomische Daten bezüglich ihrer spezifischen medizinischen und sozialen Bedeutung für den individuellen Teilnehmenden [allerdings] noch nicht näher differenziert, bestimmt oder interpretiert. Rohdaten sind damit klar zu unterscheiden, zum einen von „Ergebnissen“ oder „findings“ aus dem Forschungskontext, und insbesondere von der klinischen Endstufe der Datenverarbeitung, den qualitätsgesicherten, validierten Befunden [...]“ (EURAT 2019, S. 24) und somit auch von Zusatzbefunden.

stetige Fortschritte in der Sequenziertechnologie und sinkende Kosten heute die explorative Untersuchung großer Genpanels oder gar die Sequenzierung des gesamten Exoms (Whole Exome Sequencing=WES) sowie des gesamten Genoms (Whole Genome Sequencing=WGS). Dies eröffnet völlig neue Möglichkeiten. So haben sich WES und WGS als äußerst effiziente diagnostische Verfahren, d.h. Verfahren mit einer – verglichen mit herkömmlichen genetischen Diagnoseverfahren – hohen „Ausbeute“ herausgestellt (Thevenon et al. 2016; Lionel et al. 2018), was insbesondere bei atypischen Formen bekannter Syndrome, seltenen oder aber auch neuartigen Erkrankungen zum Tragen kommt und häufig Patient:innen lange diagnostische Odysseen ersparen kann.

Explorative Analysen mit Hilfe von WES oder WGS sind zwar im Hinblick auf eine verfeinerte und schnellere Diagnosestellung von Vorteil. Gleichzeitig nimmt jedoch aufgrund der großen Menge der erzeugten Daten auch die Wahrscheinlichkeit zu, dass neben primär gesuchten gesundheitlich relevanten Informationen, welche zur Behandelbarkeit, Ursachenfindung oder Prognose der aktuellen Krankheit dienen (primäre Befunde), auch andere genetische Veränderungen entdeckt werden. Diese anderen genetischen Veränderungen, welche mit der ursprünglichen medizinischen Indikation für die Untersuchung nicht in Verbindung stehen, können aber trotzdem für den (zukünftigen) Gesundheitszustand von Patient:innen relevant sein. Diese Befunde werden *Zusatzbefunde* genannt. Es gibt ein breites Spektrum an bekannten und medizinisch relevanten pathogenen Varianten die im Erbgut eines Menschen vorkommen können und die im Rahmen einer WES oder WGS prinzipiell entdeckt werden können. Das American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) listet zurzeit (Stand April 2024) 81 auf. Die Wahrscheinlichkeit dafür, dass pathogene Varianten in Form genetischer Zusatzbefunde entdeckt werden, hängt von unterschiedlichen Faktoren ab wie z.B. vom Umfang der genetischen oder genomischen Sequenzierung und den verwendeten bioinformatischen Filtern (zur Rolle der Filter siehe auch Schuol et al. 2015).⁴ Es ist wichtig, Regeln für den Umgang mit genetischen Zusatzbefunden in der Praxis festzulegen, sei es in Bezug auf eine adäquate Aufklärung von Patient:innen über die Möglichkeit von Zusatzbefunden als auch über die Frage, welche Arten von Zusatzbefunden überhaupt rückgemeldet werden können und sollten.

⁴ Orientiert man sich an der Liste genetischer Varianten, die von der ACMG als gesundheitlich relevant eingeschätzt und für eine Rückmeldung empfohlen werden, wird geschätzt, dass 2,5- 3,0% der Bevölkerung zumindest eine der genannten Varianten in ihrem Genom haben (Miller et al. 2021). Die Liste der ACMG wird regelmäßig aktualisiert und somit mit zunehmenden neuen Erkenntnissen in der Zukunft um weitere pathogene Varianten ergänzt. Bezieht man sich auf die Erkenntnisse von 2021 zur Verbreitung medizinisch relevanter pathogener Varianten im Erbgut einer Bevölkerungskohorte, ist es prinzipiell möglich, dass, sofern eine genomische Sequenzierung durchgeführt wird, bei 2,5-3,0% der untersuchten Personen genetische Zusatzbefunde entdeckt werden. Eine Abschätzung, wie oft genetische Zusatzbefunde wirklich in der klinischen Praxis auftreten, ist jedoch schwierig..

1.2 Anwendungsgebiet dieser Stellungnahme

Diese Stellungnahme bietet Hilfestellung an, um den Aufklärungs-, Einwilligungs- und Rückmeldeprozess in Bezug auf genetische Zusatzbefunde Minderjähriger im versorgungsnahen Kontext zu gestalten: in der klinischen Diagnostik, an Schnittstellen zwischen Forschung und Versorgung wie z.B. in Forschungsprogrammen der Humangenetik oder der translationalen Onkologie.⁵ Die Schnittstellen zwischen Forschung und Versorgung sind insofern besonderes Terrain, als dass für die beiden Bereiche unterschiedliche rechtliche Grundlagen herrschen.⁶ Zusatzbefunde aus anderen Sammlungen genetischer oder genomischer Daten (z.B. kommerzielle Datenbanken wie 23andMe) sind explizit nicht Anwendungsgebiet dieser Stellungnahme. Bei unseren Empfehlungen (siehe Kapitel 6) betrachten wir zunächst das Szenario des nicht einwilligungsfähigen Kindes, bei dem den Eltern die Entscheidung über die Rückmeldung zukommt. Im nächsten Schritt betrachten wir den Fall reifer Minderjähriger und ihre Rolle bei der Entscheidung bzgl. der Rückmeldung von Zusatzbefunden.

1.3 Aufbau dieser Stellungnahme

Die vorliegende Stellungnahme ist wie folgt aufgebaut: Zunächst wird im folgenden Kapitel 2 der Stand der Literatur zur Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde Minderjähriger zusammengefasst. Danach (Kapitel 3) werden Begriffe erläutert, die für das Verständnis dieser Stellungnahme wichtig sind. In Kapitel 4 werden die rechtlichen Rahmenbedingungen der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunden dargelegt. In Kapitel 5 werden ethische Gesichtspunkte diskutiert, welche für die Abwägung bzgl. der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde von Minderjährigen in Betracht zu ziehen sind. In Kapitel 6 werden konkrete Empfehlungen bezüglich unterschiedlicher Kategorien genetischer Zusatzbefunde dargelegt und begründet, welche in Kapitel 7 anhand zweier Fallbeispiele praktisch veranschaulicht werden. Kapitel 8 stellt Inhalte dar, welche wir in der Form von „Häufig gestellten Fragen“ für eine mögliche Informationsbroschüre zu genetischen Zusatzbefunden und deren Rückmeldung für Eltern (Kapitel 8.1) und reife Minderjährige (Kapitel 8.2) erarbeitet haben. Kapitel 9 schlägt sowohl einen Aufklärungs- als auch einen Einwilligungs-Mustertext (auch hier jeweils für Eltern und für reife Minderjährige) zum Umgang mit genetischen Zusatzbefunden vor.

⁵ Vgl. hierzu z.B. das kideronkologische Programm „Individualized Therapy For Relapsed Malignancies in Childhood“ (INFORM), https://www.gpoh.de/studienportal/pohkinderkrebsinfotherapiestudien/inform/index_ger.html (zuletzt aufgerufen am 29. Juni 2023) .

⁶ So gilt beispielsweise das Gendiagnostikgesetz (GenDG) zwar im Kontext der Versorgung, hat aber in der Forschung keine Bedeutung.

2 STAND DER LITERATUR

Es existiert seit einigen Jahren in der bioethischen Literatur eine Debatte darüber, wie mit genetischen Befunden (sowohl primären als auch Zusatzbefunden) von Minderjährigen umzugehen ist, die im Rahmen pädiatrischer *Forschung* generiert werden (Avard et al. 2011; Hens et al. 2011; Abdul-Karim et al. 2013; Knoppers et al. 2014; Holm et al. 2014; Senecal et al. 2015). Auch wenn in dieser Debatte der Fokus auf der Rückmeldung von Befunden aus der pädiatrischen *Forschung* liegt, nicht aus dem Behandlungskontext, so ist sie für uns insofern relevant, als dort ethisch relevante Aspekte herausgearbeitet werden, welche auch für unsere Fragestellung zu beachten sind. Zusätzlich zu besagter Literatur beschäftigen sich auch einige wenige Autoren mit der Frage der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde Minderjähriger im *Behandlungskontext* und erarbeiten Empfehlungen, welche Art von Befunden ihrer Ansicht nach rückgemeldet werden müssen und welche nicht (McCullough et al. 2015; Wilfond et al. 2015; Dondorp et al. 2021; Vears 2021).

Von Seiten der großen Fachgesellschaften ist das Thema der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde Minderjähriger bisher noch nicht ausführlich behandelt worden. So existieren aktuell zum einen Stellungnahmen zum Umgang mit genetischen Testungen bei Minderjährigen, die sich vorwiegend auf die Frage konzentrieren, wann und in welcher Form die Durchführung einer genetischen Untersuchung bei Minderjährigen überhaupt angebracht ist (Borry et al. 2009; Gendiagnostik-Kommission 2011; American Academy of Pediatrics 2013; Gesellschaft für Humangenetik 2013b; Botkin et al. 2015; Boycott et al. 2015; Vears et al. 2020; de Wert et al. 2021). Auf die Möglichkeit genetischer Zusatzbefunde wird hier, wenn überhaupt, dann nur am Rande und sehr verkürzt eingegangen. Auf der anderen Seite existieren Stellungnahmen zum Umgang mit genetischen Zusatzbefunden, die jedoch nicht in der nötigen Ausführlichkeit auf den speziellen Kontext von Minderjährigen eingehen (Gesellschaft für Humangenetik 2013a; Green et al. 2013; ACMG 2015; Miller et al. 2021). Inhaltlich weisen die einzelnen Stellungnahmen zwar sehr viele Gemeinsamkeiten bei der Benennung der wesentlichen ethischen und juristischen Aspekte und Entscheidungskriterien auf, unterscheiden sich aber in deren Handhabung und Gewichtung und den daraus entstehenden Folgerungen zum Teil deutlich. Dies wird beispielsweise im Vergleich der Stellungnahmen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) zur Stellungnahme des American

College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) deutlich. Während sich die GfH u.a. für die Wahl eines Sequenzierungsverfahrens ausspricht, „das mit der geringsten Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von Zusatzbefunden verbunden ist“ (Gesellschaft für Humangenetik 2013a) geht es dem ACMG vor allem darum, Patient:innen durch Wissensmaximierung mit Hilfe einer *aktiven Suche nach genetischen Zusatzbefunden* vor möglichen Schäden zu bewahren (Green et al. 2013).

Wie bereits erwähnt, werden in der weiter oben aufgeführten Literatur relevante Aspekte herausgearbeitet, welche für die Beurteilung, ob ein genetischer Zusatzbefund von Minderjährigen rückgemeldet werden soll, beachtet werden müssen. Konkret geht es um folgende Aspekte:

- Zuverlässigkeit (Validität/Qualität) des (Zusatz-)Befunds
- Wahrscheinlichkeit, mit der die gefundene genetische Prädisposition zum Ausbruch einer Erkrankung führt
- Schwere der Erkrankung im Falle ihres Ausbruchs
- Relevanz der Reife betreffender Minderjähriger für den Entscheidungsprozess bzgl. der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde
- Kindeswohlerwägungen („best interest of the child“) im Rahmen der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunden von Minderjährigen
- Einfluss der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde auf die sich *noch entwickelnde Autonomie des Kindes*, insbesondere dessen zukünftiges *Recht auf Nichtwissen*
- Einfluss der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde auf das *Recht des Kindes auf eine offene (informationelle) Zukunft*
- Möglicher Nutzen und mögliche Schäden für die Gesundheit der Minderjährigen durch die Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde.
- Bedeutung der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde Minderjähriger für deren Familie
- Entscheidungshoheit der Eltern in Bezug auf die Entscheidung bzgl. der Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde

Wir werden uns mit diesen und weiteren – aus unserer Sicht in Bezug auf die Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde Minderjähriger relevanten – Aspekten in den nächsten Kapiteln näher beschäftigen.

3 BEGRIFFSKLÄRUNGEN

Bevor wir die rechtlichen und ethischen Überlegungen zur Rückmeldung genetischer Zusatzbefunde Minderjähriger anstellen, wollen wir zunächst die relevanten Begriffe und die damit zusammenhängenden Konzepte erläutern.

3.1 Zusatzbefund

Wir benutzen im Folgenden den Begriff (genetischer) *Zusatzbefund*⁷ für einen Befund, der im Rahmen genetischer oder genomischer Analyse entstanden ist und

1. der nicht mit der intendierten Fragestellung (d.h. im Behandlungskontext: mit der jeweils zu behandelnden Erkrankung) in Verbindung steht
2. nach dem *nicht* aktiv gesucht wurde,
3. der eine potenzielle Bedeutung für die Gesundheit und/oder Reproduktion der untersuchten Person und ggf. deren Angehörigen hat.

In der Literatur fallen oft Begriffe wie *Zufallsbefund* bzw. im Englischen *incidental finding*, *unsolicited finding* oder auch *secondary finding*, die teilweise gleichbedeutend mit unserem Begriff des Zusatzbefunds verwendet werden, teilweise aber auch anders konnotiert sind.⁸ Für uns ist es an dieser Stelle zentral, den von uns verwendeten Begriff des Zusatzbefunds *eindeutig abzugrenzen*, einerseits von Befunden, nach denen *aktiv gesucht* wurde, andererseits von Befunden, die mit der *ursprünglichen Fragestellung direkt in Verbindung stehen* (auch wenn sie nicht aktiv gesucht wurden).⁹

3.2 Art und Relevanz des Zusatzbefundes

3.2.1 Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer vs. Zusatzbefunde bzgl. nicht-behandelbarer Erkrankungen

Auch wenn im Rahmen genetischer und genomischer Analysen sehr viele unterschiedliche Arten von Zusatzbefunden denkbar sind, so können diese grob unterteilt werden:

⁷ Wir sprechen hier vom explizit *Befunden* im Gegensatz zum in der englischsprachigen Literatur verwendeten Begriff „finding“, was besser mit „Fund“ übersetzt werden müsste. Der Begriff *Befund* beschreibt hier Funde, die bereits klinisch validiert wurden. Nur diese Art von Befunden sollten zurückgemeldet werden.

⁸ Zu einer möglichen Beschreibung verschiedener Arten von nicht-primären Befunden, vgl. Schuol et al. (2015).

⁹ Ein Beispiel für einen Befund der letzten Kategorie ist der einer TP53 Mutation, die im Rahmen einer Tumordiagnostik entdeckt wird. Dieser ist, obwohl unbeabsichtigt entdeckt, laut unserer Definition kein Zusatzbefund, da eine TP53 Mutation mit Sekundärmalignomen bei der Bestrahlung assoziiert und damit hochgradig relevant für die aktuelle Erkrankung des der Patient:in ist.

- Zusatzbefunde, die eine Prädisposition für eine Krankheit anzeigen, für welche Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren (und faktisch auch verfügbar sind), die Auswirkung auf Lebenszeit oder -qualität haben (*Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen*),
- Zusatzbefunde bzgl. Erkrankungen, bei der keine derartigen Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren (*Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen*).

Die Existenz (und Verfügbarkeit) möglicher Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten führt jedoch nicht notwendigerweise zu einer Durchführung derselben. Faktoren wie die Effektivität und Risiken der möglichen Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten müssen individuell stets gegen andere relevante Aspekte wie beispielsweise die Wahrscheinlichkeit des Ausbruchs der Krankheit, aber auch persönliche Gründe (Lebensstil, Gesundheitsbewusstsein etc.) abgewogen werden.

3.2.2 Relevanz von Zusatzbefunden

Im Rahmen der Bewertung, ob eine Rückmeldung von Zusatzbefunden für die betroffenen Kinder und ihre Familie Relevanz hat, ist die Frage der Behandelbarkeit der mit dem Zusatzbefund assoziierten Krankheit, welche als *medizinische Relevanz* bezeichnet werden kann, zwar zentral. Der alleinige Bezug auf diese medizinische Relevanz eines Zusatzbefundes greift allerdings zu kurz, kann eine Rückmeldung doch auch für die Lebensplanung wichtiges Wissen enthalten, auch wenn die entsprechende Krankheit (laut aktuellem medizinischen Stand) nicht behandelbar ist. So können beispielsweise Eltern, wenn sie wissen, dass ihr Kind früher oder später schwer erkranken und externe Betreuung benötigen wird, bereits früh finanziell für die Betreuung des Kindes sorgen. Neben der Lebensplanung des Kindes ist mitunter auch die Lebensplanung der Eltern und der restlichen Familie von der Rückmeldung von Zusatzbefunden betroffen. Dies ist beispielsweise der Fall, wenn es um die weitere Familienplanung geht, die im Lichte des Wissens über eine möglicherweise vererbte genetische Krankheitsprädisposition möglicherweise angepasst werden könnte. Um dieses Lebensplanungswissen adäquat abzubilden, werden wir im Folgenden von der *Lebensplanungsrelevanz* von Zusatzbefunden sprechen, um die Relevanz des Zusatzbefundes zur proaktiven Zukunftsplanung des Kindes und dessen Familie unter Berücksichtigung der jeweiligen Erkrankung und ihrer Folgen zu beschreiben.

3.3 Krankheitsbeginn und Zeitpunkt für medizinischen Handlungsbedarf

Der Begriff des *Krankheitsbeginns* beschreibt den Zeitpunkt, an dem sich eine Krankheit zum ersten Mal manifestiert (frühmanifestierend vs. spätmanifestierend). Im Falle eines Zusatzbefunds bzgl. einer behandelbaren Erkrankung liegt es allerdings nahe, dem Zeitpunkt, ab dem eine nutzbringenden Prävention oder Behandlung möglich und sinnvoll ist, besondere Bedeutung zukommen zu lassen. Im Fall von Zusatzbefunden zu behandelbaren Erkrankungen ist es somit plausibel, vom *Zeitpunkt für medizinischen Handlungsbedarf* zu sprechen. Sowohl beim Zeitpunkt des *Krankheitsbeginns* als auch beim *Zeitpunkt für medizinischen Handlungsbedarf* ist stets der früheste Zeitpunkt (das früheste Alter der betroffenen Person) gemeint, an dem jemals der Beginn der Krankheit beschrieben wurde. Dieser kann in beiden Fällen, je nach Krankheit, lange vor dem Auftreten spezifischer Symptome liegen, welche – wie z.B. bei einem Pankreaskarzinom – erst sehr spät im Krankheitsverlauf auftreten können.

Wir unterscheiden zwischen frühem (vor dem 18. Lebensjahr) und spätem (nach dem 18. Lebensjahr) Krankheitsbeginn resp. Zeitpunkt für medizinischen Handlungsbedarf. Die Entscheidung für die Trennung zwischen „früh“ und „spät“ zum Zeitpunkt der Volljährigkeit hängt mit den rechtlichen Konsequenzen zusammen, die diese Volljährigkeit mit sich bringt, insbesondere die Zuschreibung der vollen Geschäftsfähigkeit (siehe Kapitel 4.2.3.2).

3.4 Anlageträgerstatus

Während Zusatzbefunde eine Prädisposition für eine bestimmte Erkrankung anzeigen können, die mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit zu einem späteren Zeitpunkt auftritt, so gibt es auch Zusatzbefunde, die bei der untersuchten Person selbst nicht mit einem zukünftigen Ausbruch der Erkrankung assoziiert sind, welche aber bei etwaigen Nachkommen der untersuchten Person zu Krankheiten führen könnten. Man unterscheidet bei diesen sogenannten *Anlageträgerschaften* zwischen zwei Arten, je nachdem, ob sie autosomal rezessiv oder X-chromosomal vererbt werden.

3.4.1 Autosomal rezessive Vererbung

Im Fall der autosomal rezessiven Vererbung besteht für die Nachkommen von Anlageträger·innen nur dann ein Erkrankungsrisiko, wenn der **jeweils andere Elternteil ebenfalls Anlageträger·in** für die gleiche Erkrankung ist.

25% der Kinder zweier Anlageträger-innen haben eine Erkrankungsprädisposition, während 50% der Kinder dieser Eltern selbst lediglich Anlageträger-innen sind. Ist der **jeweils andere Elternteil nicht von besagter Anlageträgerschaft betroffen**, so besteht für die gemeinsamen Nachkommen nur eine geringe Wahrscheinlichkeit einer Erkrankungsprädisposition, z.B. durch Neumutation der zweiten Genkopie. 50% der Kinder eines-r Anlageträger-in sind allerdings selbst wieder Anlageträger-in.

Dies bedeutet für unseren Kontext: Wird bei einem Kind ein Anlageträgerstatus für eine autosomal rezessive Erkrankung festgestellt, so besteht eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit, dass *ein* Elternteil Anlageträger-in für die besagte Erkrankung sein kann. Ebenso besteht eine relevante Wahrscheinlichkeit, dass etwaige Geschwister ebenfalls Anlageträger-in für die besagte Erkrankung sein können.

3.4.2 X-chromosomale Vererbung

Pflanzt eine Frau sich fort, die Anlageträgerin für eine X-chromosomal vererbte Krankheit ist, so haben 50% ihrer männlichen Nachkommen die entsprechende pathogene Variante, die bei ihnen zum Ausbruch einer Erkrankung führen kann. 50% der weiblichen Nachkommen der gleichen Frau sind selbst Anlageträgerinnen.

Dies bedeutet für unseren Kontext: Wird bei einem Mädchen ein Anlageträgerstatus für eine X-chromosomal vererbte Krankheit diagnostiziert, besteht für zukünftige männliche Nachkommen eine 50%ige Wahrscheinlichkeit, die entsprechende *pathogene Variante* zu erben. Sofern das Mädchen die entsprechende Mutation von ihrer Mutter geerbt hat, folgt daraus weiterhin, dass für ihre (zukünftigen) Brüder eine 50%ige Wahrscheinlichkeit besteht, die entsprechende pathogene Variante geerbt zu haben (bzw. zu erben).

Wie die Ausführungen zur Anlageträgerschaft zeigen, ist diese ein komplexes Phänomen mit unterschiedlichen Implikationen für unterschiedliche Familienmitglieder und Nachkommen, welches bei späteren Überlegungen zur möglichen Betroffenheit von Familienmitgliedern (Kapitel 5.10) stets beachtet werden sollte.

4 RECHTLICHE ASPEKTE¹⁰

4.1 Anwendungsbereich des GenDG bei translationaler Forschung

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG)¹¹ ist am 10. Februar 2010 in Kraft getreten und damit jüngerer Natur.¹² Der Gesetzgeber wollte angesichts der fortschreitenden technologischen Entwicklungen zur Sequenzierung des menschlichen Erbguts die Menschenwürdegarantie (Art. 1 Abs. 1 GG) sowie das Recht auf informationelle Selbstbestimmung (Art. 2 Abs. 1 i.V.m. Art. 1 Abs. 1 GG) der Bürger stärken, da genetische oder genomische¹³ Daten besondere persönliche identitätsrelevante Gesundheitsdaten sind und ggf. gesundheitsrelevante Informationen über Dritte (Verwandte) enthalten.¹⁴ Der Anwendungsbereich des Gesetzes ist gem. § 1 Abs. 1 GenDG auf genetische Untersuchungen sowie in diesem Rahmen durchgeführte genetische Analysen und die daraus erlangten Proben und Daten beschränkt. Nach § 3 Nr. 1 und 4 GenDG gilt dies ausschließlich bei Untersuchungen zur Feststellung ererbter genetischer Eigenschaften und nicht bei erworbenen (also somatischen) Mutationen. Gem. § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG gilt es insbesondere nicht „für Untersuchungen und Analysen und den Umgang mit genetischen Proben und Daten zu Forschungszwecken“. Im Rahmen des Gesetzgebungsverfahrens wurde durch Teile des Parlaments angemerkt, dass Differenzierungs- und Regelungsbedarf hinsichtlich eines Forschungsprivilegs besteht.¹⁵ Eine solche Nachbesserung durch den Gesetzgeber ist bewusst unterblieben.¹⁶ Nicht eindeutig ist für den Normadressaten nunmehr, wie der – grundsätzlich mannigfaltige – Begriff der Forschung zu verstehen ist¹⁷, da das GenDG auf eine Legaldefinition verzichtet hat. Ob das medizinische Vorhaben nun „Forschung“ darstellt, ist entscheidend für die Anwendbarkeit des GenDG.¹⁸ Die Gesetzesbegründung konkretisiert, § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG betreffe die genetische Forschung, bei der es um die allgemeine Erforschung von Ursachenfaktoren

¹⁰ In dem rechtlichen Abschnitt werden bei Allgemeinbeschreibungen – unabhängig vom verwendeten grammatikalischen Geschlecht – keine (biologischen) Geschlechter oder Geschlechtsmerkmale angesprochen, gemeint oder mitgemeint, da diese für die hier zu untersuchende Fragestellung keine Rolle spielen.

¹¹ Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672).

¹² Zur Entwicklung der nahezu dreißigjährigen Diskussion um die Kodifizierung genetischer Untersuchungen am Menschen, siehe Meyer (2016), S. 86-126.

¹³ Da das GenDG nicht zwischen genetischen und genomischen Daten und Analysen (siehe Fußnote 2 in diesem Dokument) differenziert, wird im vorliegenden Kapitel 4 stets von genetischen Daten und Analysen gesprochen und auf die Unterscheidung zu genomischen Daten und Analysen verzichtet.

¹⁴ BT-Drs. 16/10532, S. 1.

¹⁵ BT-Drs. 16/12713, S. 34.

¹⁶ BT-Dr. 16/10532, S. 45; BT-Dr. 16/10582, S. 1.

¹⁷ Diese Frage werfen Linoh und Rosenau (2020) z.B. hinsichtlich des Umfangs (Grundlagenforschung, angewandter Forschung im Rahmen einer klinischen Prüfung, „Heilversuchen“), der Art (öffentlich oder privat) und dem Finanzierungsaspekt (Haushalt oder Drittmittel) auf; Vertiefend Fleischer (2018), S. 208ff.

¹⁸ Linoh und Rosenau (2020) (2); Fleischer (2018), S. 204.

menschlicher Eigenschaften geht; sie ziele nicht auf konkrete Maßnahmen gegenüber einzelnen Personen.¹⁹ Im Schrifttum wurde herausgearbeitet, dass dies nicht (alleiniger) Maßstab des Forschungszwecks sein kann.²⁰ Das Bestimmtheitsgebot (Art. 103 Abs. 2 GG, § 3 OWiG) – als Anknüpfungspunkt für die Straf- und Bußgeldvorschriften der §§ 25, 26 GenDG – und der Schutzbereich der Wissenschaftsfreiheit (Art. 5 Abs. 3 GG) fordern eine Auslegung des Forschungsbegriffes dahingehend, dass „jede ernsthafte, methodisch geordnete und planmäßig durchgeführte Suche nach der objektiven Wahrheit“ erfasst sei.²¹

Entscheidend ist nach dem Wortlaut des § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG der „Forschungszweck“. Im Schrifttum hat sich eine wertende Betrachtung herauskristallisiert: Sofern innerhalb einer genetischen Untersuchung der Forschungszweck der Hauptzweck ist, soll die Ausnahmeregelung des § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG greifen, ist dagegen die medizinische Heilbehandlung der Hauptzweck, findet das GenDG Anwendung.²² Die rechtliche Abgrenzung von Forschung und Behandlung ist mitunter schwierig, da seit geraumer Zeit eine Verzahnung von Forschungs- und Therapiezielen zu verzeichnen ist.²³ Es wird überwiegend zwischen Heilversuchen, therapeutischen sowie wissenschaftlichen Versuchen unterschieden.²⁴ In der wertenden Folge sollen – je nach Gewichtung – Heilversuche und therapeutische Versuche dem GenDG unterfallen, rein wissenschaftliche Versuche hingegen nicht.²⁵ Dieses Ergebnis entspricht zumindest dem Willen des Gesetzgebers, die Wissenschaft – bis zur Genese eines Biobankgesetzes – unreguliert zu belassen.²⁶ Demgegenüber wird wegen der rechtlichen Differenzierungsschwierigkeiten für die Anwendbarkeit des GenDG darauf abgestellt, ob von vornherein mit der Untersuchung (auch) konkrete medizinische Zwecke gegenüber der zu testenden Person verfolgt werden; die bloß vage Möglichkeit, dass sich aus dem Forschungsvorhaben ggf. Erkenntnisse für die Behandlung des Patienten ergeben könnten, reiche für eine direkte Anwendbarkeit wegen der hohen Anforderungen der Art. 103 Abs. 2 GG, § 3 OWiG nicht aus.²⁷

¹⁹ BT-Dr. 16/10532, S. 20; so auch Erbs/Kohlhaas/Häberle Nebengesetze GenDG § 2 Rn. 4.

²⁰ *Linoh und Rosenau* (2020) (2); *Vossenkuhl* (2013), S. 111; *Sosnitzka und Op den Camp* (2011) (402); *Meyer* (2016), S. 352.

²¹ *Linoh und Rosenau* (2020) (2).

²² *Linoh und Rosenau* (2020) (5), die bei Gleichrangigkeit der Forschungsfreiheit Vorrang einräumen.

²³ *Fleischer* (2018), S. 204; *Hart* (2016) (672ff.).

²⁴ *Meyer* (2016), S. 350ff.

²⁵ *Meyer* (2016), S. 354; *Sandberger*, Hinweise zur Beurteilung klinischer Studien im Bereich genetischer Forschung durch die Ethikkommission, S. 1. (<https://www.medizin.uni-tuebingen.de/files/download/YQOdMDrv9IE0n6J05onjp4L7/genetische%20Forschung%20Nov2020.pdf> zuletzt aufgerufen am 30. Juni 2023)

²⁶ *Linoh und Rosenau* (2020) (5); *Spickhoff/Fenger* Medizinrecht GenDG § 2 Rn. 1.

²⁷ *Fleischer* (2018), S. 211.

Ob translationale Forschung und Forschungsprogramme der Humangenetik dem Anwendungsbereich des GenDG unterfallen, ist nur anhand der Zweckrichtung bestimmbar. Gerade in der translationalen Forschung stellt die Differenzierung zwischen „allgemeiner Forschung“ und „konkreter Maßnahme“ den Rechtsanwender und (potentiell) -unterworfenen vor die Frage, wie die Verwendung individueller Patientenergebnisse für wissenschaftliche Zwecke einzuordnen ist.²⁸ Translationale Forschung ist das Bindeglied zwischen der experimentellen Grundlagenforschung und der klinischen Versorgung von Patienten.²⁹ Die damit angestrebte Verzahnung von Forschung und Therapie ist auf den schnellen Transfer einerseits von Forschungsergebnissen in die klinische Anwendung und andererseits von klinischen Fragestellungen in die Forschung ausgerichtet.³⁰ Die translationale Forschung stellt damit eine Verknüpfung zwischen der angewandten diagnostischen Medizin und der experimentellen Forschung dar. Dabei besteht einerseits ein Forschungsinteresse, andererseits zumindest auch ein Behandlungsinteresse. Zwar werden in der translationalen Forschung auch Studien durchgeführt, die eine verbesserte Behandlung *zukünftiger* (also noch nicht individualisierter) Patienten zum Ziel haben.³¹ Dann dürfte regelmäßig der Forschungszweck im Vordergrund stehen und die Bereichsausnahme des § 1 Abs. 2 Nr. 1 GenDG gelten. Demnach dient die translationale Forschung nicht ausschließlich einem „Forschungszweck“ i.S.v. GenDG. Wenn allerdings von vornherein auch *konkrete* und individualisierte (die testende Person betreffende) medizinische Zwecke verfolgt werden, sollten auch die Vorschriften des GenDG beachtet werden.³² Ob der Behandlungszweck über- oder untergeordnet ist, ist einzelfallabhängig nach Ausgestaltung des Forschungsvorhabens zu bestimmen.

Soweit es im Bereich der humangenetischen Diagnostik (Sequenzierung von Exom und Genom = WES/WGS) in einem onkologischen Setting primär um die Tumorcharakterisierung zum Zweck der Gewinnung von Erkenntnissen mit klinischer Relevanz geht, sind in diesem Rahmen anfallende „Zusatzbefunde“ – zunächst unabhängig von einer späteren wissenschaftlichen Verwertung³³ – „zusätzlicher“ Ausfluss einer geplanten Heilbehandlung, denn ursprünglich bestand eine medizinische Indikation zur Durchführung der genetischen Untersuchung. Diese

²⁸ Fleischer (2018), S. 207.

²⁹ Charité Universitätsmedizin Berlin (online abrufbar unter: https://ifa.charite.de/translationale_forschung/ zuletzt aufgerufen am 30. Juni 2023).

³⁰ Hart (2016) (672 f.); Charité Universitätsmedizin Berlin (online abrufbar unter: https://ifa.charite.de/translationale_forschung/ zuletzt aufgerufen am 30. Juni 2023).

³¹ Bei diesen Studien wird deshalb in den Einwilligungserklärungen darauf hingewiesen, dass deren Ergebnisse für die Behandlung der jeweiligen Spender keine Auswirkungen haben werden.

³² Fleischer (2018), S. 211.

³³ Linoh und Rosenau (2020) (6) zur Zweckänderung von Untersuchungsergebnissen (von Behandlung zu Forschung), die sich nach den Vorschriften der DS-GVO und den Landesdatenschutzgesetzen richtet.

„Überschussinformationen“ sind ein Nebenprodukt der eigentlichen genetischen Untersuchung und ihr mögliches Auftreten wurde vom Gesetzgeber durchaus bedacht.³⁴ Demnach verfolgt die humangenetische Diagnostik keinen übergeordneten „Forschungszweck“ i.S.d. § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG, sondern einen übergeordneten Behandlungszweck, sodass der Anwendungsbereich eröffnet ist.³⁵

4.2 Genetische Untersuchungen (§ 3 Nr. 7 GenDG und § 3 Nr. 8 GenDG)

4.2.1 Diagnostische und prädiktive Untersuchungen

Genetische Untersuchungen können vielfältige Ziele haben. Diese sind legaldefiniert. Gem. § 3 Nr. 1 GenDG ist eine genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften oder vorgeburtlichen Risikoabklärung, einschließlich der Beurteilung der jeweiligen Ergebnisse. Genetische Eigenschaften sind gem. § 3 Nr. 4 GenDG ererbte oder während der Befruchtung oder bis zur Geburt erworbene, vom Menschen stammende Erbinformationen. Dieses Erbgut kann Rückschlüsse auf bereits bestehende und zukünftig auftretende Erkrankungen geben und ist demnach ein wesentlicher Indikator für Therapiemaßnahmen und die Gestaltung des Lebens der Patienten.

Es wird gem. § 3 Nr. 6 GenDG zwischen diagnostischen und prädiktiven genetischen Untersuchungen unterschieden. Prädiktiv ist die Untersuchung, wenn sie bei einer Person durchgeführt wird, die keine Symptome einer Erkrankung aufweist, wobei überprüft wird, ob eine Mutation vorliegt, die auf eine Prädisposition für eine Krankheit schließen lässt.³⁶ Eine diagnostische Untersuchung wird hingegen an einer bereits erkrankten Person durchgeführt, um eine zuvor vermutete Diagnose zu bestätigen oder zu verwerfen.³⁷ In der medizinischen Praxis kann es mitunter zu Abgrenzungsschwierigkeiten zwischen diagnostischen und prädiktiven Untersuchungen kommen, weshalb die gesetzliche Trennung als problematisch betrachtet wird.³⁸

Im Rahmen der diagnostischen Untersuchungen können gem. § 3 Nr. 7 GenDG verschiedene Ziele verfolgt werden: Die Abklärung des Bestehens einer Erkrankung oder gesundheitlichen Störung (lit. a), des Vorliegens von genetischen Eigenschaften, die zusammen mit der Einwirkung

³⁴ Fleischer (2018), S. 74; BT-Drs. 16/10532, S. 27.

³⁵ Die Anwendbarkeit des GenDG bejahend für reine Forschungsstudien mit Probanden, denen Zusatzbefunde rückgemeldet werden sollen Fleischer (2018), S. 211.

³⁶ BT-Drs. 14/9020, S. 120; Fleischer (2018), S. 112; Spickhoff/Fenger Medizinrecht GenDG § 3 Rn. 6.

³⁷ BT-Drs. 14/9020, S. 120; Fleischer (2018), S. 110f.; Spickhoff/Fenger Medizinrecht GenDG § 3 Rn. 6.

³⁸ Fleischer (2018), S. 112ff.

bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können (lit. b), des Vorliegens von genetischen Eigenschaften, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können (lit. c; sog. pharmakogenetische Untersuchung) oder des Vorliegens von genetischen Eigenschaften, die den Eintritt einer möglichen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ganz oder teilweise verhindern können (lit. d).

Die Zielsetzung bei prädiktiven Untersuchungen ist gem. § 3 Nr. 8 GenDG die Abklärung einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung (lit. a) oder einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen (lit. b; sog. Carrier-Status).

4.2.2 Rechtliche Anforderungen an ärztliches Verhalten vor und nach genetischen Untersuchungen (§§ 9, 10, 11 GenDG)

Für die untersuchte Person muss vor und nach der genetischen Untersuchung in Anbetracht der Relevanz tangierter Rechtspositionen Transparenz herrschen. Aus diesem Grund sind die behandelnden Ärzte dazu verpflichtet bzw. befugt (unterschiedlich nach Behandlungskonstellation), die untersuchte Person vor Einholung der Einwilligung (§ 8 GenDG) über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären (§ 9 GenDG), vorbehaltlich eines Verzichts eine genetische Beratung anzubieten bzw. durchzuführen (§ 10 GenDG) und in entsprechenden Grenzen die Ergebnisse mitzuteilen (§ 11 GenDG).

Die **Aufklärung (§ 9 GenDG)**³⁹ dient der freien und selbstbestimmten Entscheidungsentwicklung der betroffenen Person. Auf die gesamte oder Teile der Aufklärung kann nach dem allgemein anerkannten Recht des Aufklärungsverzichts verzichtet werden.⁴⁰ Der Inhalt der Aufklärung ist gem. Abs. 3 schriftlich zu dokumentieren. Der Umfang der Aufklärung ist am Maßstab von Abs. 2 zu orientieren. Dies umfasst insbesondere:

- Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung einschließlich der mit dem vorgesehenen genetischen Untersuchungsmittel im Rahmen des Untersuchungszwecks erzielbaren Ergebnisse; dazu gehören auch die Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung sowie die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihr vorzubeugen oder sie zu behandeln (Nr. 1),
- gesundheitliche Risiken, die mit der Kenntnis des Ergebnisses der genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderli-

³⁹ Vertieft Meyer (2016), S. 157-162.

⁴⁰ BT-Drs. 16/10532, S. 27.

chen genetischen Probe für die betroffene Person verbunden sind, bei Schwangeren auch gesundheitliche Risiken, die mit der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe für den Embryo oder Fötus verbunden sind (Nr. 2),

- die vorgesehene Verwendung der genetischen Probe sowie der Untersuchungs- oder der Analyseergebnisse (Nr. 3),
- das Recht der betroffenen Person, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen (Nr. 4),
- das Recht der betroffenen Person auf Nichtwissen einschließlich des Rechts, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen (Nr. 5),
- bei einer genetischen Reihenuntersuchung die Unterrichtung der betroffenen Personen über das Ergebnis der Bewertung der Untersuchung durch die Gendiagnostik-Kommission nach § 16 Abs. 2 (Nr. 6).

Die Aufklärung sollte sich – über den Wortlaut hinaus – auch auf nicht zu untersuchende „Zusatzbefunde“ erstrecken, um für die darauffolgende Einwilligung (§ 8 GenDG) und Rückmeldung (§ 11 GenDG) (Rechts-) Sicherheit zu erlangen. Da grundsätzlich nicht konkret über Anomalien aufgeklärt werden kann, nach denen nicht aktiv gesucht wird, empfehlen Kommissionen und das Schrifttum eine Kategorisierung bzw. Typisierung der Arten von Zusatzbefunden.⁴¹

Die Vorschrift des **§ 10 GenDG** regelt das Erfordernis des Angebots und der Durchführung einer **genetischen Beratung** durch für genetische Beratungen qualifizierte Ärzte (vgl. § 7 Abs. 3 GenDG).⁴² Bei diagnostischen Untersuchungen (Abs. 1) soll grundsätzlich nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses eine Beratung angeboten werden.⁴³ Wurden nicht behandelbare Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen festgestellt, ist das Beratungsangebot obligatorisch (Abs. 1 S. 2). Bei prädiktiven Untersuchungen (Abs. 2) sind die Ärzte in jedem Fall zur tatsächlichen Durchführung (und nicht nur dem Angebot) einer Beratung sowohl vor der Untersuchung als auch nach dem Vorliegen der Untersuchungsergebnisse verpflichtet, soweit die betroffene Person nach einer schriftlichen Information über die Beratungsinhalte nicht schriftlich verzichtet hat.⁴⁴ Diese Abstufung trägt der Eingriffsrelevanz der jeweiligen

⁴¹ Exemplarisch *Fleischer* (2018), S. 87.

⁴² Vertieft *Meyer* (2016), S. 162-171.

⁴³ Dies ist beispielsweise dann nicht erforderlich, wenn „wenn eine Beratung über die reine Mitteilung des Analyseergebnisses im Hinblick auf Implikationen für die betroffene Person nicht erforderlich“ ist; BT-Drs. 16/10532, S. 28.

⁴⁴ BT-Drs. 16/10532, S. 28.

Untersuchung Rechnung.⁴⁵ Die Anforderungen an die Beratung werden durch § 23 Abs. 2 Nr. 3 der GEKO-Richtlinie konkretisiert, insbesondere werden auch physische und psychische Hilfsangebote hiervon erfasst. Entscheidend ist, dass die genetische Beratung nicht die Qualität einer rechtlichen Aufklärung aufweist.⁴⁶

Eine genetische Beratung soll „nichtdirektiv“ sein, d.h. Informationen vermitteln, ohne jedoch die Entscheidung in eine bestimmte Richtung zu lenken, um dem Recht auf Nichtwissen zu entsprechen.⁴⁷ Die Regelung in § 10 Abs. 3 S. 3 GenDG sieht vor, dass im Falle vermuteter (oder bereits diagnostizierter) Erkrankungen die Ärzte den untersuchten Personen empfehlen sollen, dass diese wiederum ihren genetischen Verwandten das Durchlaufen einer genetischen Beratung nahelegen.⁴⁸ Laut Gesetzestext und -begründung steht die Weiterleitung der Information ausschließlich im „Machtbereich“ der untersuchten Person.

Die **Mitteilung der Untersuchungsergebnisse (§ 11 GenDG)**⁴⁹ – auch Rückmeldung genannt – darf ausschließlich von der verantwortlichen (oder der nach § 10 GenDG genetisch beratenden) ärztlichen Person an die untersuchte Person erfolgen (Abs. 1), es sei denn eine Einrichtung wurde mit der Auswertung betraut (Abs. 2) oder die betroffene Person hat in eine Mitteilung an Dritte ausdrücklich – schriftlich oder elektronisch – eingewilligt (Abs. 3). Entscheidend ist, dass eine Mitteilung zu unterbleiben hat, wenn die betroffene Person entschieden hat, dass die Ergebnisse vernichtet werden sollen (§ 8 Abs. 1 S. 1) oder sie ihre Einwilligung (§ 8 Abs. 2) widerrufen hat (Abs. 4).

4.2.3 Einwilligungsunfähige im GenDG

Grundsätzlich genießt jede volljährige und geschäftsfähige Person ein Selbstbestimmungsrecht, welches sie im Hinblick auf die Vornahme einer genetischen Untersuchung frei ausüben kann. Dies betrifft insbesondere die zwingend erforderliche Einwilligung in die Vornahme der genetischen Untersuchung und Gewinnung der Probe gem. § 8 Abs. 1 GenDG, da u.a. durch den ärztlichen Eingriff in das Recht auf körperliche Unversehrtheit und durch Erhebung genetischen Materials in das allgemeine Persönlichkeitsrecht eingegriffen wird.

Verschiedene Problemfelder entstehen nun, wenn die Untersuchung an einer nicht einwilligungsfähigen Person vorgenommen werden soll.

⁴⁵ BT-Drs. 16/10532, S. 28.

⁴⁶ BT-Drs. 16/10532, S. 28.

⁴⁷ BT-Drs. 16/10532, S. 28.

⁴⁸ BT-Drs. 16/10532, S. 29.

⁴⁹ Vertieft Meyer (2016), S. 171-175.

Hintergrund ist die noch nicht oder nicht vollständig ausgeprägte Verantwortlichkeit der betroffenen Person. Eine Einwilligung regelt die Verantwortung für die Beeinträchtigung eigener Rechtsgüter.⁵⁰ Es wird in der rechtswissenschaftlichen Literatur davon ausgegangen, dass einwilligungsunfähige Personen nicht erfassen können, welchen Wert oder Rang die in Rede stehenden Rechtsgüter und Interessen haben, welche Folgen und Risiken sich aus der Einwilligungsentscheidung ergeben und welche gleich geeigneten, aber weniger belastenden Mittel es gibt (Erkenntnisunfähigkeit) oder sie nicht in der Lage sind, sich entsprechend der jeweils gewonnenen Erkenntnis zu verhalten (Selbststeuerungsunfähigkeit).⁵¹

Zunächst ist zu bestimmen, wer i.S.d. GenDG als einwilligungsfähig gilt und wer nicht. § 14 Abs. 1 GenDG orientiert sich an der genannten Definition und lässt nach dem Wortlaut der Norm „alle Personen, die nicht in der Lage sind, Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten“, unterfallen.

4.2.3.1 Maßstab der Beurteilung

Wann jemand nicht *einwilligungsfähig* ist, richtet sich nicht nach einer bestimmten Altersgrenze, sondern nach der Einsichts- und Einwilligungsfähigkeit in die konkret beabsichtigte Untersuchung; die Einwilligungsfähigkeit setzt also nicht die Volljährigkeit voraus.⁵² Die Feststellung der Einwilligungsfähigkeit ist nach der Richtlinie der GEKO-Kommission von der verantwortlichen ärztlichen Person im Einzelfall unter Berücksichtigung der persönlichen Entwicklung des Patienten bzw. der Patientin und der Art und Bedeutung der genetischen Untersuchung (regelmäßig schwerer vermittelbar als eine „normale“ Behandlung) zu beurteilen und zu dokumentieren.⁵³ Es handelt sich mithin um eine Einzelfallentscheidung.

4.2.3.2 Minderjährige bzw. Kinder/Jugendliche

(1) Vergleich mit der Geschäftsfähigkeit

Zunächst liegt nahe, dass Minderjährige bzw. Kinder aufgrund ihrer fehlenden Geschäftsfähigkeit (§ 104 Nr. 1 BGB) als nicht einwilligungsfähig zu gelten haben. Eine Willenserklärung im allgemeinen Geschäftsverkehr wäre ohnehin nichtig (§ 105 Abs. 1 BGB). Beschränkt

⁵⁰ Amelung (1992).

⁵¹ Vgl. Amelung (1992) (552ff).

⁵² BT-Drs. 16/10532, S. 30; Erbs/Kohlhaas/Häberle Nebengesetze GenDG § 14 Rn. 1; Meyer (2016), S. 54.

⁵³ Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 i.V.m. § 23 Abs. 1 Nr. 1c GenDG (In der Fassung vom 26. Juli 2011; Inkrafttreten: 27. Juli 2011), BGesBl. 2011 (54), S. 1257.

geschäftsfähigen Minderjährigen (§ 106 BGB) könnte hingegen eine Einwilligungsfähigkeit attestiert werden, da ihre rechtsgeschäftlichen Erklärungen bereits teilweise (ingeschränkte) Wirkung erzeugen (§§ 107-110 BGB). Mithin könnte ein 7- bis 17-jähriges Kind sich ggf. der Bedeutung und Tragweite einer genetischen Untersuchung bewusst sein und hiernach handeln. Die Einwilligungsfähigkeit ist jedoch von der Geschäftsfähigkeit zum Abschluss rechtsgeschäftlicher Verträge, z.B. eines Diagnosevertrags, zu unterscheiden.⁵⁴ Die starren Maßstäbe des BGB heranzuziehen, wäre mit dem Gedanken der kontextabhängigen Einzelfallentscheidung, die der Gesetzgeber sich vorgestellt hat, nicht vereinbar.

(2) Differenzierung nach Entscheidungsreife

Die *Einwilligungsunfähigkeit soll nach der GEKO-Richtlinie für Jugendliche spätestens mit der Vollendung des 18. Lebensjahres enden, was im Umkehrschluss bedeutet, dass eine Einwilligungsfähigkeit je nach Entwicklung und Reife auch bereits bei Minderjährigen bestehen kann.*⁵⁵ Dies ist plausibel, da sich der Entwicklungsstand desselben Jugendlichen im Alter von 16 oder 17 Jahren gegenüber dem bei der Vollendung des 18. Lebensjahres wohl nur marginal unterscheidet. § 14 Abs. 1 GenDG orientiert sich daran, ob die jeweilige Person „in der Lage ist, Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung zu erkennen und ihren Willen hiernach auszurichten“.

Es wird teilweise davon ausgegangen, dass Kindern unter 14 Jahren die Einsichtsfähigkeit uneingeschränkt fehlt.⁵⁶ Diese Grenzziehung scheint zunächst beliebig gewählt, fußt jedoch bereits auf anderen nachvollziehbaren rechtlichen Erwägungen, so z.B. der Ausschlussregelung in § 5 des Gesetzes über die religiöse Kindererziehung (KERzG). Trotzdem ist auch hier an den Einzelfall und damit an die jeweils individuelle Entscheidungsreife anzuknüpfen und bei unter 14-Jährigen eine ärztliche Einzelfallprüfung – wenn wohl regelmäßig mit negativem Ergebnis – vorzunehmen.

(3) Andere nicht-einwilligungsfähige Personen

Wie der Verweis in § 14 Abs. 3 S. 3 GenDG auf § 1902 Abs. 2, 3 BGB zeigt, können nicht nur Minderjährige, sondern auch volljährige

⁵⁴ Prütting/*Stockter* Medizinrecht § 14 Rn. 26; so bereits Fn. 12.

⁵⁵ Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 i.V.m. § 23 Abs. 1 Nr. 1c GenDG (In der Fassung vom 26. Juli 2011; Inkrafttreten: 27. Juli 2011), BGesBl. 2011 (54), S. 1257.

⁵⁶ Prütting/*Stockter* Medizinrecht § 14 Rn. 29. Laufs/Katzenmeier/Lipp, *Arztrecht*, XIII. Rn. 108 fordert für Heil- und Forschungseingriffe in den einwilligungsfähigen Minderjährigen noch die Zustimmung der (vertretungsberechtigten) Eltern.

betreute Personen als nicht einwilligungsfähig gelten.⁵⁷ Gründe hierfür sind regelmäßig geistige Erkrankungen oder Behinderungen. Je nach Schwere der Ausprägung kann wegen des abweichenden Normzustandes eine Einwilligungsfähigkeit eventuell sogar per se ausgeschlossen sein, wenn eine gewisse „Reife“ nicht erreicht werden kann.

4.2.4 Zwischenergebnis

Die Feststellung der Einwilligungsfähigkeit ist von der verantwortlichen ärztlichen Person im Einzelfall unter Berücksichtigung der persönlichen Entwicklung der jeweiligen Patienten und der Art und Bedeutung der genetischen Untersuchung vorzunehmen. Soweit keine entgegengesetzten Anhaltspunkte bestehen, kann bei Personen ab Erreichen der Volljährigkeit grundsätzlich von einer Einwilligungsfähigkeit ausgegangen werden, während Personen unter 14 Jahren häufig (aber nicht immer) einwilligungsunfähig sind. Jedoch ist eine Einzelfallprüfung erforderlich, die umso sorgfältiger erfolgen muss, je mehr sich die Person der Vollendung des 18. Lebensjahres annähert.

4.3 Genetische Untersuchungen bei Nicht-Einwilligungsfähigen (§ 14 GenDG)

4.3.1 Eigennützige genetische Untersuchungen (§ 14 Abs. 1 GenDG)

§ 14 Abs. 1 GenDG lässt eine diagnostische oder prädiktive genetische Untersuchung einschließlich der Gewinnung einer dafür erforderlichen genetischen Probe bei einer nicht einwilligungsfähigen Person ausschließlich dann zu, wenn sie im Hinblick auf eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung Präventionsmöglichkeiten oder therapeutische Interventionsmöglichkeiten eröffnet oder die Behandlung mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch die genetischen Eigenschaften beeinflusst wird (Nr. 1).⁵⁸ Entscheidend ist hierbei der *unmittelbare Nutzen* für die einwilligungsunfähige Person⁵⁹, d.h. es muss aus der Untersuchung ein konkreter Vorteil (durch Verifizierung oder Falsifizierung einer medizinischen Hypothese) für sie gezogen werden. Die Untersuchung muss der nicht einwilligungsfähigen Person außerdem so weit wie möglich verständlich gemacht werden und sie darf sowohl die Untersuchung als auch die Probengewinnung nicht ablehnen (Nr. 2).⁶⁰ Ferner darf die Untersuchung nur mit möglichst wenig Risiken und Belastungen verbunden sein (Nr. 3) und der gesetzliche Vertreter muss nach einer umfassenden Aufklärung (§ 9 GenDG) und genetischen Beratung (§ 10 GenDG) eingewilligt haben (§ 8 Abs. 1 GenDG) (Nr. 4).

⁵⁷ Klarstellend auch bei *Amelung* (1992) (558).

⁵⁸ Spickhoff/*Fenger* GenDG § 14 Rn. 1; *Fenger* (2010) (58).

⁵⁹ BT-Drs. 16/10532, S. 30.

⁶⁰ *Meyer* (2016), S. 514.

4.3.2 Familiennützige genetische Untersuchungen (§ 14 Abs. 2 GenDG)

Vom Grundsatz des unmittelbaren Nutzens für die einwilligungsunfähige Person wird in § 14 Abs. 2 GenDG zugunsten des *Familiennutzens*⁶¹ eine Ausnahme gemacht. Gleichzeitig sind die Anforderungen höher. Eine genetische Untersuchung des Einwilligungsunfähigen soll danach auch durchgeführt werden können, wenn sich bei einer genetisch verwandten Person im Hinblick auf eine geplante Schwangerschaft auf andere Weise nicht klären lässt, ob eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankung oder gesundheitliche Störung bei einem künftigen Abkömmling der genetisch verwandten Person auftreten kann (Nr. 1). Laut Gesetzesbegründung soll diese grundsätzlich akzeptierte Praxis möglich sein, wenn bereits eine erblich bedingte Krankheit in der Verwandtschaft bekannt ist; dies soll allerdings auf „seltene Fälle“ der Unabdingbarkeit der Untersuchung beschränkt bleiben.⁶² Zugunsten der *Reproduktion von Familienangehörigen* wird ein der einwilligungsunfähigen Person nur mittelbar (zwecks Erhaltung der Familienbande) dienender Eingriff ausschließlich dann gesetzlich erlaubt, wenn Voraussetzungen nach Absatz 1 Nr. 2 und 4 vorliegen (Nr. 2), der Einwilligungsunfähige voraussichtlich allenfalls geringfügig und nicht über die mit der Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe in der Regel verbundenen Risiken hinaus gesundheitlich beeinträchtigt (Nr. 3) und durch das Untersuchungsergebnis voraussichtlich weder physisch noch psychisch belastet wird (Nr. 4).⁶³

4.3.3 Divergierende Auffassungen zur Einwilligung

Sind sich die Eltern untereinander bzw. das Kind (in Wahrnehmung seines „Veto“-Rechts) und die Eltern uneinig über die Durchführung einer genetischen Untersuchung, kann das Familiengericht zwecks Entscheidung angerufen werden.⁶⁴

4.3.4 Probleme bei Einwilligungsunfähigen

Während Aufklärung und Einwilligung im Vorfeld der genetischen Untersuchung Vorgänge sind, die der Mitwirkung des gesetzlichen Vertreters (§ 14 Abs. 1 Nr. 4 GenDG) und des Einwilligungsunfähigen (§ 14 Abs. 1 Nr. 2 GenDG) bedürfen, ist die Befundmitteilung (§ 11 GenDG) ein durch die Ärzte einseitig erfolgender Akt. Grundsätzlich beschränkt sich die Befundmitteilung auf die Ergebnisse des Untersuchungsziels. Bei den sog. Zusatzbefunden stellt sich im Falle der positiven Erhebung

⁶¹ Zum Umfang des verfassungsrechtlichen und zivilrechtlichen Kindeswohlbegriff vertiefend Meyer (2016), S. 212-223.

⁶² BT-Drs. 16/10532, S. 31.

⁶³ Meyer (2016), S. 518 fordert, dass eine Beeinträchtigung mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit weder gegenwärtig noch zukünftig auftreten darf.

⁶⁴ Näher dazu Spickhoff/Fenger GenDG § 14 Rn. 1; Prütting/Stockter Medizinrecht § 14 Rn. 58.

die Frage des „Ob“ und „Wie“ einer Rückmeldung. Dabei sind in Bezug auf „Eltern-Kind“-Konstellationen drei Faktoren besonders zu berücksichtigen.

4.3.4.1 Elterliches Entscheidungsprimat

Sofern Minderjährige nicht einwilligungsfähig sind, treffen die Eltern im Rahmen der ihnen zustehenden Personensorge (vgl. §§ 1626, 1627 BGB) neben der Entscheidung über die Einwilligung in genetische Untersuchungen auch diejenige über die Rückmeldung von Zusatzbefunden. Die Rückmeldung von Zusatzbefunden erfolgt – wie die Befundmitteilung (§ 11 GenDG) – ebenfalls an die Eltern als gesetzliche Vertreter.⁶⁵ Eine solche Rückmeldung können die Eltern gegenüber der ärztlichen Person zwar generell bestätigen oder verweigern, allerdings ist eine spezifische Aufklärung (§ 9 GenDG) über diese Befunde vorab nicht möglich, da sie zu diesem Zeitpunkt per Definition als unvorhergesehene, erst durch die Untersuchung selbst anfallende Befunde unbekannt sind. Die oberste Richtschnur der elterlichen Entscheidungskompetenz ist die Orientierung am Kindeswohl. Problematisch ist, dass vor Erreichen der (vollständigen) Einwilligungsfähigkeit des Kindes für dieses eine fremdbestimmte Entscheidung getroffen wird, die seinen späteren Entscheidungen widersprechen und evtl. sogar irreparabel sein kann, wenn das Wissen um die Zusatzbefunde bekanntgeworden ist.

4.3.4.2 Genetische Mitbetroffenheit der Eltern und Empfehlungsempfänger i.S.v. § 10 Abs. 3 S. 4 GenDG

Im „Eltern-Kind“-Gefüge kann bei der direkten Abstammung eine grundsätzliche genetische Mitbetroffenheit der Eltern gegeben sein (die in Kapitel 5.10 näher beschrieben ist). Problematisch ist, dass Eltern sich bei der Entscheidung über eine Rückmeldung von Zusatzbefunden hier von gedanklich (un-)bewusst leiten lassen können oder bei Verweigerung der Rückmeldung unbekannte Erkrankungsgefahren für sie selbst bzw. weitere Abkömmlinge bestehen, deren Aufdeckung dann unterbleibt.

Bei der genetischen Mitbetroffenheit der Eltern eines einwilligungsunfähigen Kindes spielen die Regelungen der §§ 10, 11 GenDG eine entscheidende Rolle: Wegen der Einwilligungsunfähigkeit des Kindes hat die Befundmitteilung generell an die (vertretungsberechtigten) Eltern zu erfolgen (§§ 11, 14 Abs. 1 S. 1 GenDG). Außerdem erfolgt die nach § 10 Abs. 3 S. 4 GenDG vorgesehene Empfehlung an die untersuchte Person (bei Minderjährigen an die Eltern), möglicherweise betroffenen genetischen Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen, an die Eltern.

⁶⁵ Prütting/Stockter Medizinrecht § 14 Rn. 104; Meyer (2016), S. 514.

Diese sollen aber gerade die Empfänger der letzten Empfehlung sein. Die „Empfehlungskette“ wird dadurch faktisch aufgelöst, d.h. die Eltern erfahren indirekt schon im die untersuchte minderjährige Person betreffenden Beratungsgespräch von der Wahrscheinlichkeit einer eigenen Mitbetroffenheit. Folglich entsteht in dieser Konstellation gleichsam ein Empfehlungsrecht der Ärzte für eine genetische Untersuchung der Eltern.

4.3.4.3 Wahrscheinlichkeitsaussagen

Zuletzt treffen Zusatzbefunde aufgrund ihres probabilistischen Charakters lediglich Aussagen über die Wahrscheinlichkeit des Auftretens (Penetranz), des Zeitpunkts und der voraussichtlichen Schwere (Expressivität) einer Erkrankung. Sie bieten dementsprechend keine absolute Sicherheit, sondern können nur relative Aussagen treffen.⁶⁶ Eine Aufklärung (§ 9 GenDG) hierüber ist unerlässlich, da Eltern und die betroffenen Kinder hierauf einen umfassenden Anspruch haben.⁶⁷ Falsch-negative Ergebnisse, d.h. übersehene Mutationen könnten falsche „Sicherheit“ vermitteln und falsch-positive Ergebnisse würden unnötigerweise Sorgen bereiten. Dies gilt dennotwendig ausschließlich für Prädispositionen und Anlageträgerschaften, da bereits diagnostizierte Erkrankungen schon aufgetreten sind. Bei Rückmeldungen bzgl. Prädispositionen und Anlageträgerschaften ist mithin problematisch, dass das Treffen von Entscheidungen auf der Basis von Prognosen mit den Rechten auf Nichtwissen der genetisch Betroffenen und deren Lebensplanung (wie sie ohne Wissen um die Zusatzbefunde gestaltet ist) kollidieren kann.

4.3.5 Differenzierung bei behandelbaren Erkrankungen: Zeitpunkt der ersten Behandlungsmöglichkeit

Im Kontext der Zusatzbefunde ist eine weitere Differenzierung notwendig. Sofern es um behandelbare Erkrankungen geht, ist der Zeitpunkt des medizinischen Handlungsbedarfs (vgl. Kapitel 3.3) relevant. Es wird insoweit zwischen Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf (Child/Early-Onset) und Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf (Adult/Late-Onset) unterschieden.⁶⁸ Im Rahmen der Behandelbarkeit ist praktisch – insbesondere für die Entscheidung über Rückmeldungen von Zusatzbefunden – entscheidend, wann eine erste präventive oder therapeutische Behandlungsmaßnahme durchgeführt werden könnte. Im Sinne des *Rechts auf Leben und körperliche Unversehrtheit* der betroffenen Person geht es darum, diesen Zeitpunkt nicht verstreichen zu lassen, sondern bestenfalls – evtl. auch zur Vermeidung von Strafbarkeitsrisiken – wahrzunehmen.

⁶⁶ Siehe näher hierzu sogleich Kapitel 5.2.

⁶⁷ Schönke/Schröder/Sternberg-Lieben § 223 Rn. 41f m.w.N.

⁶⁸ Siehe hierzu die Begriffserklärung in Kapitel 3.3.

Im Rahmen von genetischen Untersuchungen an Nicht-Einwilligungsfähigen gem. § 14 Abs. 1 GenDG wird diese Differenzierung ebenfalls relevant: Für die Überprüfung nicht behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn ohne akute Symptomatik sind solche Untersuchungen nach der GEKO-Richtlinie ausgeschlossen, *da das Recht auf Nichtwissen und das Recht auf zukünftige Entscheidungsautonomie* des Kindes auch einem entgegenstehenden, dringenden Wunsch der Eltern vorzuziehen sind.⁶⁹ Zusatzbefunde können trotzdem auf eine solche Erkrankung hinweisen, da sie ja nicht Untersuchungszweck, sondern parallel auftretende Begleitdiagnose sind.

Hieraus lässt sich bereits eine klare ethische Positionierung der GEKO bzgl. spät manifestierender Erkrankungen erkennen:

Steht keine akute Präventions- oder Interventionsmöglichkeit zur Verfügung, überwiegt das Recht auf Nichtwissen.

Werden Therapiemaßnahmen voraussichtlich nicht erfolgreich sein (unbehandelbare Erkrankung), überwiegt das Recht auf Nichtwissen.

4.3.6 Rechtspositionen und Abwägungsparameter

Für problematische Fälle, in denen divergierende Meinungen über die Rückmeldung eines Zusatzbefundes (sowohl auf Seiten der Eltern bzw. des Kindes als auch auf Seiten der Ärzte) bestehen, ist es im Rahmen einer Abwägung erforderlich, die sich entgegenstehenden Interessen in den Blick zu nehmen und letztlich abzuwägen.

4.3.6.1 Das Recht auf Leben und körperliche Unversehrtheit

Zuvorderst steht das Recht auf Leben und körperliche Unversehrtheit gem. Art. 2 Abs. 2 S. 1 GG, das zweifelsohne einen elementaren Stellenwert einnimmt. Es umfasst u.a. sowohl das körperliche Dasein, die biologisch-physische Existenz vom Zeitpunkt ihres Entstehens bis zum Eintritt des Todes,⁷⁰ als auch den Schutz gegen das Hervorrufen von Krankheiten und Gebrechen⁷¹. Im Fall der Feststellung einer bereits akuten Erkrankung oder Prädisposition des Kindes (und damit mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit auch einer Prädisposition der Eltern) sind diese Rechte bei der Entscheidung über die Rückmeldung von Zusatzbefunden durch Ärzte zu beachten, d.h. grundsätzlich sind unmittelbar bevorstehende oder drohende Gefahren für die Personen abzuwehren.

⁶⁹ Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 i.V.m. § 23 Abs. 1 Nr. 1c GenDG (In der Fassung vom 26. Juli 2011; Inkrafttreten: 27. Juli 2011). BGesBl. 2011 (54), S. 1259.

⁷⁰ BVerfGE 115, 118 (139) = NJW 2006, 751 (753).

⁷¹ BVerfGE 56, 54 (74) = NJW 1981, 1655 (1656).

Überlebensinteressen stehen grundsätzlich im Vordergrund. Insbesondere bei Einwilligungsunfähigen modifiziert sich die Selbstbestimmung über die körperliche Unversehrtheit wegen der noch nicht (vollständig) ausgeprägten Einsichts-, Urteils- und Steuerungsfähigkeit in die Fürsorgepflicht der gesetzlichen Vertreter, welche letztlich entscheidungsbefugt sind.⁷²

4.3.6.2 *Das Recht auf informationelle Selbstbestimmung*

In § 1 GenDG wird die staatliche Verpflichtung zur Wahrung des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung als Gesetzeszweck prominent hervorgehoben. Dieses Recht ist eine „eigenständige Ausprägung“ des allgemeinen Persönlichkeitsrechts gem. Art. 2 Abs. 1 i.V.m. Art. 1 Abs. 1 GG.⁷³ Es „trägt Gefährdungen und Verletzungen der Persönlichkeit Rechnung, die sich unter den Bedingungen moderner Datenverarbeitung aus informationsbezogenen Maßnahmen ergeben“.⁷⁴ Daraus fließt auch der Gewährleistungsgehalt für die einzelne Person, selbst (oder ggf. über Vermittlung durch personensorgeberechtigte Personen) über die Preis- und Weitergabe ihrer genetischen Daten zu entscheiden und Dritte von der Kenntnisnahme ausschließen zu können,⁷⁵ mithin eine Dispositionsbefugnis. Als weitere Ausformung hiervon kann für den Bereich der modernen Humangenetik das in § 9 Abs. 2 Nr. 5 GenDG anerkannte „Recht der betroffenen Person, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen, sondern vernichten zu lassen“ gesehen werden.

4.3.6.3 *Das Recht auf Nichtwissen der eigenen genetischen Veranlagung*

Während das Recht auf informationelle Selbstbestimmung in der Genetik den Bereich der Fremdwahrnehmung schützen soll, betreffen das Recht auf Wissen bzw. Nichtwissen die Selbsterkenntnis.⁷⁶ Das *Bundesverfassungsgericht* hat im Rahmen von Familienrechtsstreitigkeiten bislang nur das Recht auf Kenntnis der eigenen Abstammung anerkannt. Hierzu hat es zum Umfang des allgemeinen Persönlichkeitsrechts ausgeführt: „Verständnis und Entfaltung der Individualität sind aber mit der Kenntnis der für sie konstitutiven Faktoren eng verbunden. Zu diesen zählt neben anderen die Abstammung. Sie legt nicht nur die genetische Ausstattung des Einzelnen fest und prägt so seine Persönlichkeit mit. Unabhängig davon nimmt sie auch im Bewußtsein des Einzelnen eine Schlüsselstellung für Individualitätsfindung und Selbstverständnis

⁷² Meyer (2016), S. 36.

⁷³ Jarass/Pieroth GG-Kommentar Art. 2 Rn. 40.

⁷⁴ BVerfGE 130, 151 (183) = NJW 2012, 1419 (1423).

⁷⁵ Meyer (2016), S. 41.

⁷⁶ Fleischer (2018), S. 48.

ein. Insofern hängt der Persönlichkeitswert der Kenntnis auch nicht von dem Maß an Aufklärung ab, das die Biologie derzeit über die Erbanlagen des Menschen, die für seine Lebensgestaltung bedeutsam sein können, zu vermitteln vermag.⁷⁷ Der *Bundesgerichtshof* hat hieraus in richterlicher Rechtsfortbildung in einer arzt haftungsrechtlichen Sache das „Recht auf Nichtwissen der eigenen genetischen Veranlagung“ aus dem allgemeinen Persönlichkeitsrecht (Art. 2 Abs. 1 i.V.m. Art. 1 Abs. 1 GG) abgeleitet, da die Notwendigkeit des Persönlichkeitsschutzes auch im Blick auf moderne Entwicklungen – wie der Humangendiagnostik – und die mit ihnen verbundenen Gefährdungen besteht.⁷⁸ Das „Recht auf Nichtwissen der eigenen genetischen Veranlagung“ soll den Einzelnen davor schützen, Kenntnis über ihn betreffende genetische Informationen mit Aussagekraft für seine persönliche Zukunft zu erlangen, ohne dies zu wollen.⁷⁹ Diese Rechtsfortbildung wurde im Schrifttum grundsätzlich bestätigt, wobei die Ableitung teilweise auch aus dem Recht auf informationelle Selbstbestimmung erfolgt.⁸⁰ Die Nichtkenntnis der eigenen Genetik, insbesondere der genetisch bedingten Krankheitsanlage, ist zentraler Bestandteil der eigenen Persönlichkeit, Lebensführung und -planung.⁸¹ Dies betrifft primär die Kenntnis von genetischen Auffälligkeiten bzw. Normabweichungen, welche Grundlage für Krankheiten sind oder Prädisposition für Krankheiten anzeigen können. In § 9 Abs. 2 Nr. 5 GenDG wurde das „Recht auf Nichtwissen“ *expressis verbis* aufgenommen. Das GenDG dient damit nicht nur dem Schutz der genetischen Information, sondern auch dem Schutz vor genetischer Information.⁸²

Damit lassen sich zwei Antagonisten identifizieren: Einerseits das Recht Informationen zu erhalten (Recht auf Wissen) und andererseits das Recht „aufgedrängte“ Informationen abzuwehren (Recht auf Nichtwissen).⁸³ Der *Bundesgerichtshof* hat in der prägenden Entscheidung ausdrücklich offen gelassen, ob das Recht auf Nichtwissen bereits beeinträchtigt ist, wenn einer Person der Hinweis gegeben wird, sie sei möglicherweise Träger einer Erbkrankheit.⁸⁴ Die überraschende und ungewollte Information aus einer Genanalyse kann eine besondere Gefährdung des Rechts auf Nichtwissen bedeuten: Die Gefährdung wird als umso gewichtiger

⁷⁷ BVerfGE 79, 256 (268) = NJW 1989, 891; BVerfG JuS 2007, 472 (474), wo die Existenz des Rechts auf Nichtwissen der eigenen Abstammung hingegen bezweifelt wird.

⁷⁸ BGH NJW 2014, 2190 (2191) mit Verweis auf BVerfGE 79, 256 (268) = NJW 1989, 891.

⁷⁹ BGH NJW 2014, 2190 (2191).

⁸⁰ Damm (2012) (707, 709); Damm (2014) (140 ff.); Duttge (2010) (35 ff.); Taupitz (1998) (592 ff.); Kern/Hahn, GenDG, § 1 Rn. 15; Meyer (2016), S. 43; Fleischer (2018), S. 49; Schlussbericht der Enquete-Kommission „Recht und Ethik der modernen Medizin, BT-Drs. 14/9020, S. 132f.

⁸¹ BGH NJW 2014, 2190 (2191).

⁸² Fleischer (2018), S. 49.

⁸³ Damm (2012) (709); Meyer (2016), S. 44f.

⁸⁴ BGH NJW 2014, 2190 (2191f.); anders OLG Koblenz, MedR 2014, 168 ff., welches eine Verletzung durch Mitteilung der 50%igen Trägerwahrscheinlichkeit eines verwandten Dritten mit *Chorea-Huntington* angenommen hat.

angesehen, je größer die Differenz zwischen wachsendem Wissen einerseits und begrenzten therapeutischen Handlungsmöglichkeiten andererseits ist.⁸⁵ Jedoch lässt der Sechste Zivilsenat zumindest die Tendenz erkennen, eher nicht von einer Verletzung des Rechts auf Nichtwissen auszugehen, da eine freie Entscheidung, bestimmte Informationen nicht erhalten zu wollen, voraussetze, dass die betroffene Person weiß, dass es Informationen gibt, die sie zur Kenntnis nehmen könnte.⁸⁶

Eine Entscheidung über die Informationsweitergabe von Zusatzbefunden an die untersuchte Person (genetische Erkrankungen des Kindes oder erblicher Betroffenheit der Eltern) sollte im Rahmen der Aufklärung und Einwilligung durch die behandelnden Ärzte dokumentiert werden (§ 9 Abs. 3 GenDG).⁸⁷ Das Recht auf Nichtwissen steht ausweislich des Wortlauts von § 9 Abs. 2 Nr. 5 GenDG der „betroffenen Person“ zu. Durch die Bezugnahme auf die Einwilligung in § 9 Abs. 1 GenDG ist dies nach der Gesetzeskonzeption in der Nicht-Einwilligungsfähigen-Problematik durch die gesetzlichen Vertreter, mithin die Eltern stellvertretend für das einwilligungsunfähige Kind, wahrzunehmen. Das einwilligungsunfähige Kind ist zwar selbständiger Grundrechtsträger⁸⁸, jedoch aufgrund des unausgeprägten Entwicklungsstandes faktisch daran gehindert, das Recht entsprechend seinem Wesensgehalt auszuüben⁸⁹. Den Eltern steht im Falle erblich bedingter Erkrankungen des Kindes ebenfalls ein selbständiges Recht auf Nichtwissen bzgl. der eigenen – mitbetroffenen – Erbinformationen zu. Demnach kommt grundsätzlich in Betracht, dass sie die Informationsweitergabe von Zusatzbefunden des Kindes an sich selbst mit Berufung auf dieses Recht verweigern können.

4.3.6.4 Das Recht auf zukünftige Entscheidungsautonomie

Aus dem Umstand, dass die Eltern stellvertretend für das Kind dessen Recht auf Nichtwissen bei der Entscheidung über die Mitteilung etwaiger (Zusatz-)Befunde ausüben, soll sich ergeben, dass dieses Recht zum Zeitpunkt der Einwilligungsunfähigkeit des Kindes die Natur eines Rechts auf zukünftige Entscheidungsautonomie⁹⁰ aufweist.⁹¹ Dieses Recht trägt dem Umstand Rechnung, dass die Entscheidung für das Kind fremdbestimmt durch die Eltern getroffen wird und dadurch

⁸⁵ vgl. Enquete-Kommission des Bundestages, BT-Drs. 14/9020, S. 121; *Vossenkuhl* (2013), S. 16.

⁸⁶ *Taupitz* (1998) (597); BGH NJW 2014, 2190 (2191).

⁸⁷ So z.B. mit einer ausdrücklichen Einwilligungserklärung wie im Projekt „INFORM - Individualized Therapy FOR Relapsed Malignancies in Childhood“: „Wir wollen über klinisch zum aktuellen Zeitpunkt nutzbare, die Tumorerkrankung unseres Kindes betreffende Ergebnisse informiert werden, welche auf eine erbliche Komponente der Tumorerkrankung hinweisen.“

⁸⁸ *Jarass/Pieroth* GG-Kommentar Art. 2 Rn. 56.

⁸⁹ Vertiefend *Laufs/Katzenmeier/Lipp*, *Arztrecht*, XIII. Rn. 106ff.

⁹⁰ Es wird u.a. auch als Kindeswille im Rahmen des Kindeswohls aufgefasst, so *Grüneberg/Götz* § 1666 Rn. 9.

⁹¹ Vgl. auch Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 i.V.m. § 23 Abs. 1 Nr. 1c GenDG (In der Fassung vom 26. Juli 2011; Inkrafttreten: 27. Juli 2011), BGesBl. 2011 (54), S. 1257 (1259f).

notwendigerweise relevante Faktoren (z.B. über Lebensführung, -planung und Reproduktionswunsch des zukünftig vollentwickelten Individuums) nicht einbezogen werden (können). Dieses Recht kann demnach als Nukleus des Rechts auf Wissen bzw. Nichtwissen des noch einwilligungsunfähigen Kindes betrachtet werden und ist bei der Gestaltung der Optionen für die Rückmeldung von Zusatzbefunden als Rechtsposition mit einzubeziehen.

4.3.6.5 Das Kindeswohl (§ 14 Abs. 3 GenDG)

Die Fremdbestimmtheit der Entscheidung wird durch die Orientierung am *Kindeswohl* kompensiert, zu der die Eltern verpflichtet sind (§ 14 Abs. 3 S. 3 GenDG mit seinem Verweis auf § 1627 BGB). Zwar bezieht sich § 14 GenDG ausschließlich auf die Entscheidung, ob überhaupt eine genetische Untersuchung durchgeführt werden soll. Allerdings gelten die Vorschriften zur elterlichen Sorge nach §§ 1626, 1629 BGB umfassend, sodass sie im Rahmen der allgemeinen Personensorge auch auf die Rückmeldung von Zusatzbefunden anwendbar sind. Das Kindeswohl ist ein unbestimmter Rechtsbegriff, der von Gerichten anhand besonderer Kindeswohlkriterien und Entwicklungsstandards zu konkretisieren ist.⁹² Nach Ansicht der Medizinethikerin *Wiesemann* ist das Kindeswohl ein ethischer Begriff, der dreifache normative Wertungen erfordert: Die moralische Stellung des Kindes, erstens, im Vergleich zum zukünftigen Erwachsenen, zweitens, im Vergleich zu seinen Eltern und seiner Familie und, drittens, zu objektiven Werten, die im Wesentlichen auf allgemeinen, gesellschaftlichen Übereinkünften beruhen.⁹³ Bei der Beurteilung des Wohls der nicht einwilligungsfähigen Person hat die Vertretungsperson nach Ansicht des Gesetzgebers sowohl die subjektive Sicht des Kindes als auch objektiv normative Gesichtspunkte (z. B. Zukunftsperspektiven) zu berücksichtigen.⁹⁴ Die Bestimmung des Kindeswohls ist demnach zweifelsohne eine Einzelfallentscheidung mit verschiedenen perspektivischen Faktoren. Diese werden von den Eltern, deren sozio-ökonomischem Verhältnis, Werten und Verhaltensweisen beeinflusst und stellen damit für das Kind zugleich Chance und Lebensrisiko dar.⁹⁵

Eine rechtliche Grenze für die Ausübung der elterlichen Sorge ist die *Kindeswohlgefährdung*, da dem Staat diesbezüglich ein Wächteramt für die Gefahrenabwehr zukommt, § 1666 BGB.⁹⁶ Eine Kindeswohlgefährdung liegt bei einer gegenwärtigen Gefahr vor, die ohne Intervention eine

⁹² Grüneberg/Götz § 1666 Rn. 7.

⁹³ *Wiesemann* (2016) (242). Ähnlich auch *Coester* (1983), S. 135ff.

⁹⁴ BT-Drs. 16/10532, S. 32.

⁹⁵ So z.B. BVerfGE FamRZ 10, 713.

⁹⁶ So z.B. BVerfGE FamRZ 12, 1127.

erhebliche Schädigung mit ziemlicher Sicherheit voraussehen lässt.⁹⁷ An die Wahrscheinlichkeit des Schadeneintritts werden umso geringere Anforderungen gestellt, je schwerwiegender der drohende Schaden ist.⁹⁸ Danach kann grundsätzlich festgehalten werden, dass die Gefährdung des Kindeswohls (bei Tumorerkrankungen insbesondere das Leben des Kindes betreffend) in Abhängigkeit von der Eintrittswahrscheinlichkeit wie auch der eingeschätzten Schwere einer Erkrankung oder Prädisposition einzuschätzen ist und den erhöhten Handlungsbedarf von ärztlicher Seite indiziert.

4.3.6.6 Weitere Abwägungsparameter

Für den Umgang mit einer Diagnose aus einem Zusatzbefund kommen weitere Parameter hinzu, die in die Abwägung über einen Konflikt hinsichtlich der Rückmeldung eines Zusatzbefundes miteinfließen müssen. Diese Parameter sind teilweise (un-)mittelbare ethische Ausflüsse⁹⁹ aus den dargestellten Rechtspositionen.

(1) Behandlungsrelevanz

Zunächst ist die Behandlungsrelevanz („actionability“) von Bedeutung: Im Falle einer behandelbaren Erkrankung sind Behandlungs- oder Vorsorgemaßnahmen möglich, die Auswirkung auf Lebenszeit oder -qualität haben.¹⁰⁰ Grundsätzlich kann hier die Unterscheidung zwischen behandelbaren und unbehandelbaren Krankheiten getroffen werden. Nur bei behandelbaren Erkrankungen sind Therapiemaßnahmen erfolgsversprechend. Therapiemaßnahmen erfordern aber zunächst, dass der betroffenen Person der Zusatzbefund mitgeteilt wurde (und sie in eine Behandlung einwilligt). Eine Behandlungsrelevanz eröffnet juristisch direkt den Zugang zum Recht auf Leben und körperliche Unversehrtheit (welches die physische und psychische Gesundheit eines Menschen beinhaltet) und damit auch auf Heilung bzw. Linderung von Symptomen. Bei Untätigbleiben droht eine Beschränkung dieses Rechts.

(2) Lebensplanungs- und Reproduktionsrelevanz

Genauso ist die Lebensplanungs- bzw. Reproduktionsrelevanz als ein entscheidungserheblicher Abwägungsfaktor einzubeziehen. Dies umfasst die möglichen Konsequenzen für die Lebensführung, -planung und Familienplanung der betroffenen Person durch die Rückmeldung über einen Zusatzbefund.¹⁰¹ Der Person soll das Recht zustehen, ihr

⁹⁷ So z.B. BVerfGE FamRZ 15, 112. So auch explizit Laufs/Katzenmeier/Lipp, *Arztrecht*, XIII. Rn. 106ff. für Forschungs- und Heileingriffe.

⁹⁸ Grüneberg/Götz § 1666 Rn. 8 mit Beispielen.

⁹⁹ Siehe hierzu vertiefend Kapitel 5.

¹⁰⁰ Siehe hierzu Begriffserklärung in Kapitel 3.2.

¹⁰¹ Siehe hierzu Begriffserklärung in Kapitel 3.2.

Leben mit dem Wissen um die Erkrankung oder Prädisposition, also abweichend vom „Normalfall“, individuell nach den eigenen Vorstellungen zu gestalten. Hierdurch kann sowohl bei unbehandelbaren als auch bei behandelbaren Krankheiten ein Mehrwert an Lebensqualität geschaffen werden.

(3) Psychische Belastung oder Autonomieförderung durch Wissen

Das Wissen um die genetische Veränderung wird die betroffene Person maßgeblich beeinflussen. Dies dürfte auch für behandelbare, wohl aber am stärksten für unbehandelbare Erkrankungen gelten. Einerseits ist eine psychische Belastung durch das Wissen um die Erkrankung, Prädisposition oder den Trägerstatus derart möglich, dass der betroffenen Person hierdurch Lebensqualität genommen wird. Ob dies der Regelfall ist, ist unklar. Die empirische Studienlage ist hier noch sehr limitiert.¹⁰² Andererseits kann das Wissen um eine (un-)behandelbare Erkrankung auch autonomiefördernd sein.¹⁰³ So ist eine bewusster Planung von Zeit verbunden mit der Stärkung des Familienbundes oder der Selbstidentität der betroffenen Person vorstellbar. Einige Menschen nehmen diese Möglichkeit so wahr, dass in Zeiten, in denen die evtl. bevorstehende Erkrankung noch nicht ausgebrochen ist, Unternehmungen gemacht werden, die mit dem Eintritt der Erkrankung nicht mehr (derart) möglich sind.¹⁰⁴

4.3.7 Rechtliche Risiken

Neben den Rechtspositionen und weiteren Abwägungsparametern müssen hinsichtlich einer ärztlichen Entscheidung über eine Rückmeldung von Zusatzbefunden etwaige rechtliche Risiken ausgelotet werden. Im Bereich ärztlicher Schweige- und Mitteilungspflichten gibt es zu beachtende Haftungsrisiken, wobei die Konstellation der aufgedrängten Zusatzbefunde (Kapitel 4.3.7.1) von dem Unterlassen der Rückmeldung bei Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen (Kapitel 4.3.7.2) abzugrenzen ist.

4.3.7.1 „Aufgedrängte“ bzw. unberechtigt mitgeteilte Zusatzbefunde

Das Problemfeld der „aufgedrängten“ Zusatzbefunde betrifft Situationen, in welchen den Eltern im Vorfeld der genetischen Untersuchung des Minderjährigen eine Entscheidung über die Rückmeldung von Zusatzbe-

¹⁰² Siehe hierzu Kapitel 5.15.3.

¹⁰³ Kern (2012) (353) für die Disposition der unheilbaren Erkrankung Chorea Huntington mit der Annahme, dass es besser sei zu wissen, dass man nicht erkrankt ist, als im Ungewissen zu bleiben.

¹⁰⁴ Vgl. SPIEGEL-ONLINE-Artikel v. 13.10.2022: „Sie sollen die Welt mit eigenen Augen sehen: Vor vier Jahren bekamen Edith Lemay und ihr Mann eine erschütternde Diagnose: Drei ihrer vier Kinder werden wohl bald nicht mehr sehen können. Auf einer Weltreise will die kanadische Familie visuelle Erinnerungen schaffen.“ (online zahlungspflichtig abrufbar unter: <https://www.spiegel.de/reise/fernweh/familien-reise-mit-erblindenden-kindern-sie-sollen-die-welt-mit-eigenen-augen-sehen-a-487a2910-1271-4e74-b808-a7d781e89982>, zuletzt aufgerufen am 29.6.2023).

funden gar nicht angeboten wird und die Ärzte ihnen diese Befunde quasi „aufdrängen“. Gleichzusetzen ist dies beispielsweise mit Situationen des § 11 Abs. 4 GenDG bzgl. Zusatzbefunden, d.h. der Mitteilung trotz Entscheidung zur Vernichtung und trotz Widerruf der Einwilligung in die Mitteilung. In solchen Fällen besteht mithin ein Aufklärungs- und Einwilligungsdefizit.

(1) Strafbarkeit gem. § 203 Abs. 1 Nr. 1 StGB

Es kommt eine Strafbarkeit der mitteilenden Ärzte wegen der Verletzung von Privatgeheimnissen gem. § 203 Abs. 1 Nr. 1 StGB in Betracht, falls diese unbefugt ein fremdes Geheimnis, namentlich ein zum persönlichen Lebensbereich gehörendes Geheimnis, das ihnen in der Berufsausübung anvertraut oder bekanntgegeben wurde, offenbart haben. Privatgeheimnisse, zu denen die Ergebnisse genetischer Untersuchungen zählen, sind über die Strafbestimmung des § 203 StGB geschützt¹⁰⁵ und aus der Perspektive der Ärzte ist die Sphäre einer anderen Person – nämlich des Patienten – betroffen.¹⁰⁶ Die Unbefugtheit ergibt sich aus der fehlenden Einwilligung.¹⁰⁷

Fraglich ist jedoch, ob dieser Fall wirklich von der Strafvorschrift erfasst ist. Offenbaren ist jede Hinausgabe von Tatsachen aus dem Kreis der Wissenden oder der zum Wissen Berufenen¹⁰⁸, d.h. an einen Dritten.¹⁰⁹ Fraglich ist, ob die Mitteilung an den Patienten bzw. dessen gesetzliche Vertreter ein solches Offenbaren darstellt. Diese sind innerhalb der Arzt-Patienten-Beziehung nämlich keine Dritten. Es geht hierbei im Kern um die Frage der Reichweite der Schweigepflicht, d.h. ob § 203 StGB auch das Recht auf Nichtwissen des Betroffenen oder nur das Geheimnis vor der Kenntnisnahme durch Dritte schützt.¹¹⁰

Aus der systematischen Stellung des § 203 StGB im Gesamtzusammenhang (15. Abschnitt: „Verletzung des persönlichen Lebens- und Geheimnisbereichs“) wird überwiegend angenommen, dass tatbestandlich nur die Offenbarung an außenstehende Dritte, aber nicht die unberechtigte Mitteilung an den von dem Geheimnis Betroffenen und seine sorgeberechtigten Vertreter erfasst sein soll.¹¹¹ Diese Bewertung geht einher mit dem Schutzzweck des § 203 StGB, dem privaten Verfügungsrecht über bestimmte Informationen¹¹², welches umfasst, dass die Betroffenen

¹⁰⁵ Erbs/Kohlhaas/Häberle GenDG § 11 Rn. 2.

¹⁰⁶ Schönke/Schröder/Eisele StGB § 203 Rn. 8; MüKoStGB/Cierniak/Niehaus StGB § 203 Rn. 29; Spickhoff/Knauer/Brose Medizinrecht StGB §§ 203-205 Rn. 4.

¹⁰⁷ Fischer StGB § 203 Rn. 63ff.

¹⁰⁸ LK-StGB/Schünemann § 203 Rn. 41.

¹⁰⁹ Fischer StGB § 203 Rn. 33.

¹¹⁰ Erbs/Kohlhaas/Häberle GenDG § 11 Rn. 2.

¹¹¹ LK-StGB/Schünemann § 203 Rn. 43 m.w.N.; SK-StGB/Hoyer § 203 Rn. 31.

¹¹² SK-StGB/Hoyer § 203 Rn. 1.

grundsätzlich selbst zu entscheiden haben, wann und innerhalb welcher Grenzen persönliche Lebenssachverhalte *veröffentlicht* werden.¹¹³ Dies dürfte aber logisch voraussetzen, dass sie über ihre eigenen Informationen Kenntnis haben. § 203 StGB schützt demnach nicht das Recht auf Nichtwissen der betroffenen Patienten und greift bei ihnen „aufgedrängten“ bzw. unberechtigt mitgeteilten Zusatzbefunden nicht ein.

(2) Zivilrechtliche Ansprüche

Die Eltern könnten selbst (oder stellvertretend für das Kind) zivilrechtliche Ansprüche gegen die unbefugt mitteilenden Ärzte geltend machen. In Betracht kommen Schadensersatz- oder Schmerzensgeldansprüche aufgrund einer psychischen Belastung bzw. Erkrankung durch das Wissen um die genetische Veränderung.

Bisherige Rechtsprechung

So ließ es der *Bundesgerichtshof* in einer Entscheidung über prädiktive Gendiagnostik im Familienverband und Haftungsrecht „dahinstehen, ob das „Recht auf Nichtwissen der eigenen genetischen Veranlagung“ bereits dadurch beeinträchtigt wird, dass einer Person der Hinweis gegeben wird, sie sei „möglicherweise Trägerin einer Erbkrankheit“.¹¹⁴ Eine Entscheidung ist diesbezüglich nicht gefallen.

Es ging um einen an Chorea Huntington (unheilbar) erkrankten Mann, der seinen behandelnden Arzt (Beklagter) von der Schweigepflicht entbunden hatte. Der Arzt teilte – auf Wunsch des Mannes – der geschiedenen Ehefrau mit, dass für die gemeinsamen Kinder eine 50%-ige Erkrankungswahrscheinlichkeit bestehe. Die Frau (Klägerin) – vom Gendefekt selbst nicht betroffen – erlitt durch das Wissen um die Erkrankungswahrscheinlichkeit der Kinder psychische Schäden. Sie machte gerichtlich immateriellen Schadensersatz geltend.

Die Vorinstanz sah einen haftungsbegründenden Anspruch gem. § 823 Abs. 1 BGB, da der Arzt keine Rechtfertigung zur Mitteilung über einen eine unheilbare Krankheit auslösenden Gendefekt gehabt habe.¹¹⁵ Das *Oberlandesgericht* sprach von einer „rechtswidrige(n) Handlung des Beklagten allein durch die Information der Anspruchstellerin zumindest zur Unzeit“, obwohl der von der Erkrankung betroffene Vater den Arzt von dessen Schweigepflicht zur Mitteilung an die Mutter seiner Kinder

¹¹³ Vgl. OLG Hamburg NStZ 1998, 358.

¹¹⁴ BGH NJW 2014, 2190 (2191f.).

¹¹⁵ Lesenswerter Instanzenzug: OLG Koblenz, Urt. v. 31.7.2013 – 5 U 1427/12, (OLG Koblenz 2014, 168ff.) mAnm. Damm; OLG Koblenz, Beschl. v. 1.2.2012 – 5W 63/12, (OLG Koblenz 2012, 742ff.) mAnm. Damm. Erstinstanzlich sah das LG Bad Kreuznach (Urt. v. 2.11.2012 – 3 O 306/11, BeckRS 2014, 11535) noch eine Rechtfertigung des Arztes.

über deren genetische Mitbetroffenheit entbunden hatte. Die unerwünschte Information der Kindesmutter sei auch nicht durch das Gendiagnostikgesetz, die Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission oder eine hypothetische Einwilligung gerechtfertigt, weil ein Arzt auch das „Recht auf Nichtwissen“ der geschiedenen Ehefrau zu respektieren habe.¹¹⁶ Der *Bundesgerichtshof* hat das Urteil des *Oberlandesgerichts* einerseits aufgehoben, weil die Mitteilung einer schwerwiegenden Erkrankung der Kinder ein allgemeines Lebensrisiko und nicht vom Schutzzweck des § 823 Abs. 1 BGB gedeckt sei und andererseits weil die Klägerin als Mutter gerade nicht ihr eigenes Recht auf Nichtwissen (bezüglich der eigenen genetischen Veranlagung), sondern das ihrer Kinder geltend gemacht hat.

Trotz gewisser Abweichungen dieses Falles zur hier dargestellten Konstellation (z.B. Untersuchung eines erwachsenen symptomatischen Mannes statt eines (noch gesunden) Kindes, Primär- statt Zusatzbefund, Entbindung von der Schweigepflicht statt gänzlich unbefugter Mitteilung) kann hier von einer grundsätzlichen Anerkennung derartiger Schadensersatzansprüche wegen der besonderen Bedeutung des Rechts auf Nichtwissen ausgegangen werden. Der *Bundesgerichtshof* hat primär wegen der Besonderheiten des Einzelfalles einen Anspruch abgewiesen. Damit ist ein zivilrechtliches Haftungsrisiko in Fällen der unbefugten Mitteilung von Zusatzbefunden gegeben.

Anwendung auf den Beispielfall

Bei der genetischen Untersuchung eines minderjährigen Kindes besteht ein Behandlungsvertrag, der zwischen den Eltern in Stellvertretung für das Kind und den behandelnden Ärzten abgeschlossen wird. Die unbefugte Mitteilung könnte sich als Verletzung einer Rücksichtnahmepflicht gem. § 280 Abs. 1, 241 Abs. 2 BGB darstellen. Notwendige Voraussetzungen sind insbesondere ein substantiiert vorgetragener, die Erheblichkeitsschwelle überschreitender (Stichwort: sog. Schockschäden) pathologischer Zustand, der kausal und objektiv zurechenbar auf der unbefugten Mitteilung beruht. Da sowohl dem Kind als auch den Eltern ein Recht auf Nichtwissen (Art. 2 Abs. 1 i.V.m. Art. 1 Abs. 1 GG) zusteht, kann dieses von derjenigen Person, welche die psychischen Schäden aufgrund des Wissens um die eigene genetische Auffälligkeit vorträgt, geltend gemacht werden. Der *Bundesgerichtshof* hat die Frage der Beeinträchtigung, d.h. der Pflichtverletzung i.S.v. § 241 Abs. 2 BGB bzw. Rechtsgutsverletzung i.S.v. § 823 Abs. 1 BGB zwar ausdrücklich offengelassen. Ist aber die Kausalkette zwischen unbefugter

¹¹⁶ OLG Koblenz (2014) (Leitsatz der Red.); a.A. Kern (2012).

Mitteilung und psychischem Schaden medizinisch schlüssig begründet, müsste eine Verletzungshandlung konsequenterweise bejaht werden. Die Annahme eines allgemeinen Lebensrisikos muss man ausschließen, wenn Patienten entgegen ärztlicher Vorsicht solche Befunde gänzlich überraschend „aufgedrängt“ werden. Ob die Ärzte vorsätzlich oder fahrlässig gehandelt haben, ist wegen § 276 Abs. 1 BGB ohne Belang. Im Rahmen eines möglichen Rechtswidrigkeitsausschlusses ist eine ausdrückliche Einwilligung der Eltern in die Mitteilung der Zusatzbefunde zu verneinen, wenn diese (zum Beispiel auch wegen einer fehlenden Abfrage dazu) fehlt. Eine hypothetische Einwilligung müsste sich mit dem ausschlaggebenden Konflikt des Rechts auf Nichtwissen und des Rechts auf Leben bzw. körperliche Unversehrtheit auseinandersetzen. Dies aber wohl nur, wenn eine entsprechende Behandlungsrelevanz bei bestehender Gefahr für Leib oder Leben vorliegt.

Die hier dargestellten Risiken sind im Aufklärungsprozess zu berücksichtigen und können durch die explizite Abfrage zur Rückmeldung von Zusatzbefunden vor Beginn der Untersuchung minimiert werden.

4.3.7.2 Strafbares Unterlassen der Rückmeldung bei Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen

Andererseits kann Ärzten beim Unterlassen einer Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen ein strafrechtliches Risiko drohen. Unter der Voraussetzung, dass nur die Verschlechterung eines grundsätzlich optimierungsfähigen Körperzustandes zu einem strafrechtlichen Erfolg führen kann, sind hier nur Konstellationen mit Erfolg versprechenden Interventionsmöglichkeiten (durch Prävention oder Behandlung) erfasst. Bei anderen Erkrankungen kann sich das Unterlassen der Mitteilung nicht mehr konkret zustandsverschlechternd realisieren.

Zur Veranschaulichung wird eine Situation skizziert, in welcher ein Zusatzbefund auf eine Prädisposition für eine lebensgefährdende, aber behandelbare Krankheit des Kindes mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf hinweist, die Eltern im Vorfeld entschieden haben, über Zusatzbefunde nicht informiert werden zu wollen und die Ärzte dementsprechend nicht informieren.

(1) Strafbarkeit gem. § 323c Abs. 1 StGB

Dann kommt eine unterlassene Hilfeleistung gem. § 323c Abs. 1 StGB in Betracht.

Unglücksfall

Tatbestandlich erfordert sie als konkretes Gefährdungsdelikt einen Unglücksfall¹¹⁷, d.h. ein plötzlich eintretendes Ereignis, das erhebliche Gefahr für ein Individualrechtsgut mit sich bringt.¹¹⁸ Eine bloße Erkrankung als solche genügt hierfür nicht.¹¹⁹ Entscheidend ist eine bedrohliche rasche Verschlimmerung des Krankheitszustandes.¹²⁰ Für die „Plötzlichkeit“, an die keine allzu hohen Anforderungen zu stellen sind, wird man sich nicht am bisherigen Krankheitsverlauf, sondern an der Gegenwärtigkeit der Gefahr orientieren müssen.¹²¹ So ist eine erwartungsgemäß eintretende Verschlechterung eines Gesundheitszustandes nicht „plötzlich“ im Sinne von § 323c StGB.¹²²

Eine erbliche Veranlagung erfüllt diese Voraussetzung nicht. Gewisse Erbkrankheiten werden je nach Krankheitsverlauf u.a. zu einer schnellen Verschlimmerung des Gesundheitszustandes führen, sodass an dieser Stelle ggf. zwischen verschiedenen Erbkrankheiten zu differenzieren wäre. Erforderlich ist, dass diese Zustandsverschlimmerung unmittelbar droht oder bereits eingetreten ist. Dabei kommt es wegen § 16 StGB auf den Zeitpunkt der in Frage stehenden Rückmeldung als Handlungspflicht an. Deshalb ist ein Unglücksfall in dem hier skizzierten Beispiel nicht gegeben.

Zwischenergebnis

Grundsätzlich ist ein strafrechtliches Risiko für Ärzte gem. § 323c Abs. 1 StGB beim Unterlassen der Rückmeldung von nicht gegenwärtigen, d.h. nicht manifestierten Zusatzbefunden auszuschließen.

(2) Strafbares Unterlassen gem. §§ 212, 223ff., 13 StGB für Rechtsgüter Leib und Leben

Falls als Erfolg Körperverletzungen durch Verschlechterung des Gesundheitszustandes oder gar der Tod des Kindes eintreten, kommen auch Strafbarkeiten durch Unterlassen gem. § 13 StGB in Betracht. Dabei sind insbesondere die Garantenstellung¹²³ von mit der genetischen Untersuchung befassten Personen und ein etwaiger Verzicht der Eltern auf die Rückmeldung rechtlich problematisch.

¹¹⁷ Generell ablehnend bei „Zufallsfunden“ *Fleischer* (2018), S. 219.

¹¹⁸ St. Rspr. z.B. BGHSt 3, 65 (66) = NJW 1952, 1062; 6, 147 (152) = NJW 1954, 1049; 11, 135 = NJW 1958, 390.

¹¹⁹ *Fischer* StGB § 323c Rn. 6.

¹²⁰ MüKo-StGB/*Freund/Koch* § 323c Rn. 25; *Lackner/Kühl/Heger/Heger* StGB § 323c Rn. 2; BeckOK StGB/*von Heintschel-Heinegg* StGB § 323c Rn. 8.

¹²¹ *Schönke/Schröder/Hecker* StGB § 323c Rn. 6

¹²² *Schühr in Spickhoff*, Medizinrecht, § 323c StGB Rn. 19.

¹²³ Generell abgelehnt für mit einer Datenanalyse befasste Forscher bei „Zufallsfunden“ von Probanden: *Fleischer* (2018), S. 219.

Garantenpflicht

Behandelnde Ärzte

Behandelnde Ärzte haben für ihre Patienten grundsätzlich eine rechtliche Einstandspflicht (Garantenpflicht) kraft (tatsächlicher und/oder vertraglicher) Übernahme, da sie sich zu bestimmten Gefahrenabwehrungen ausdrücklich oder konkludent bereiterklärt und damit entsprechende Pflichten wirksam übernommen haben.¹²⁴ Sie sind damit grundsätzlich verpflichtet, Verletzungen und den Tod des Patienten zu verhindern. Dies gilt hingegen nicht für genetische Verwandte, die in keinem Behandlungsverhältnis zu den Ärzten stehen.

Forschende Ärzte

Bei forschenden Ärzten kommt es mangels Patienten-Kontakts auf die innere Organisation von (Universitäts-)Krankenhäusern und angeschlossenen Forschungszentren an: Es können auch nicht behandelnde Ärzte Obhutspflichten innehaben, z.B. wer als Leiter einer Arzneiprüfung oder vergleichender Therapiestudien mit den behandelnden Ärzten zusammenarbeitet.¹²⁵ Hieraus kann sich die Pflicht ergeben, Zwischenauswertungen vorzunehmen und die Patienten über ihr Ergebnis zu informieren.¹²⁶ Eine rechtliche Einstandspflicht kann insbesondere für translational forschende Ärzte bestehen, wenn deren Zusammenarbeit eng mit der klinischen Diagnostik an Patienten verbunden ist. Die Befassung mit dem menschlichen Genmaterial spricht wegen der besonderen Sensibilität ebenfalls für eine Einstandspflicht.

Nicht-Ärzte

Auch Krankenhaus- bzw. Pflegepersonal bzw. nicht-medizinisches Personal kann eine Garantenpflicht innehaben, soweit tatsächlich in eine Schutzfunktion eingetreten¹²⁷ und dadurch für den Gefährdeten eine Vertrauenslage geschaffen wird.¹²⁸ Dies ist je nach Einzelfall, d.h. insbesondere danach, inwieweit die Person mit der genetischen Untersuchung befasst und hierfür verantwortlich ist, zu bestimmen.

Rechtfertigung des Unterlassens

Wenn ein rechtswirksamer Verzicht des Bedrohten auf Hilfe vorliegt, kann die Rechtswidrigkeit des Unterlassens beseitigt werden.¹²⁹ Dabei

¹²⁴ MüKo-StGB/*Freund* § 13 Rn. 173.

¹²⁵ NK-StGB/*Gaede* § 13 Rn. 39. BGH NSTZ 2001, 188 für Leiterin eines Transfusionszentrums, in welchem Blut kontaminiert wurde.

¹²⁶ NK-StGB/*Gaede* § 13 Rn. 39.

¹²⁷ OLG Celle NJW 1961, 1939 (1940).

¹²⁸ OLG Düsseldorf NJW 1991, 2979 (2980).

¹²⁹ Maßstab bei *Fischer* StGB § 323c Rn. 32f.

geht es um eine Einwilligung in einen konkreten Verletzungs- oder Todeserfolg. Wirksame Einwilligungen erfordern ein disponibles Rechtsgut, die Freiheit von Willensmängeln und von Sittenwidrigkeit.¹³⁰ Die körperliche Unversehrtheit ist aus der Gesetzessystematik heraus ein disponibles Rechtsgut, allerdings nur in den Grenzen des Gesetzes gegen Sittenwidrigkeit (siehe § 228 StGB). Grundsätzlich ist das Rechtsgut Leben selbst für den Rechtsgutsträger nur in engen Grenzen (§ 216 StGB, §§ 1901a ff. BGB) disponibel.¹³¹ Für die Eltern eines Kindes (als anderer Rechtsgutsträger) ist dessen Leben hingegen nicht disponibel. In einen Tötungserfolg können sie durch Verweigerung der Rückmeldung von Zusatzbefunden nicht wirksam einwilligen.

Bei einer sachgemäßen Aufklärung, die bereits vorab auf die Möglichkeit von Zusatzbefunden und etwaige gravierende Konsequenzen für Leib und/oder Leben hinweist, ist davon auszugehen, dass bei einem umfassenden Verzicht auf eine Rückmeldung seitens der Eltern die Grenzen für eine rechtswirksame Einwilligung überschritten sind.

Zwischenergebnis

Im Bereich der unechten Unterlassungsdelikte ist die Wirksamkeit einer Einwilligung bei gravierenden Gesundheitsschäden oder gar den Tod dementsprechend abzulehnen. Ein Strafbarkeitsrisiko der behandelnden Ärzte ist in Fällen der unterlassenen Rückmeldung trotz akuter Lebensgefahr gegeben. Dabei kommt es auf den konkreten Einzelfall an. Dreh- und Angelpunkt dürfte aber die Wirksamkeit der Einwilligung (§ 8 GenDG) und damit der Umfang des zuvor erfolgten Aufklärungsgesprächs (z.B.: Inwieweit wurde auf mögliche Gesundheitsbeeinträchtigungen infolge der verweigerter Rückmeldung von Zusatzbefunden hingewiesen?) sein.

4.4 Die Durchbrechung des elterlichen Willens als Ausübung von ärztlichen Mitteilungspflichten?

Nachdem festgestellt werden konnte, dass im Falle einer unterlassenen Rückmeldung – selbst, wenn dies von den personensorgeberechtigten Personen so gewünscht ist – sowohl zivilrechtliche als auch strafrechtliche Haftungsrisiken für die Ärzte drohen, die jedoch stark einzelfalabhängig sind, muss zwischen verschiedenen Szenarien differenziert werden. So können Schlussfolgerungen dahingehend gezogen werden, wie den rechtlichen Risiken für das ärztliche Personal durch eine bestmögliche Gestaltung des Rückmeldeprozesses und insbesondere – im Vorfeld – des Aufklärungsprozesses begegnet werden können.

¹³⁰ Fischer StGB Vor § 32 Rn. 3b, 3c.

¹³¹ MüKo-StGB/Schlehofer Vor § 32 Rn. 156ff. m.w.N. zur Entwicklung der Selbstbestimmtheit des Sterbens.

4.4.1 Zusatzbefund bei Minderjährigen und fehlender Einwilligung zur Rückmeldung

4.4.1.1 Zusatzbefunde bezüglich behandelbarer Erkrankungen

Die erste Fragestellung betrifft eine Situation, in welcher bei der Untersuchung eines nichteinwilligungsfähigen Kindes ein Zusatzbefund bezüglich einer behandelbaren Krankheit erhoben wird, die Eltern zuvor allerdings keine Einwilligung in die Rückmeldung solcher Befunde gegeben haben.

- Bei Prädispositionen für **frühmanifestierende**, schwerwiegende Erkrankungen, die **behandelbar** (behandelbare Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf) sind, wird regelmäßig das Recht des Kindes auf Leben und körperliche Unversehrtheit überwiegen. Aufgrund des wahrscheinlich frühen Auftretens und der Behandlungsrelevanz müssen Überlebenschancen für das Kind – auch entgegen dem elterlichen Willen – gesichert werden. Das Recht auf Nichtwissen der Eltern muss zurücktreten, wo eine akute Gefahr für das Kindeswohl besteht. Gleiches gilt für das Recht auf Nichtwissen, welches die Eltern nur stellvertretend für das Kind ausüben. Das Recht auf spätere Entscheidungsautonomie inkl. der eigenen Lebensplanung des Kindes bleibt nur erhalten, wenn es überlebt. Prozedural könnte dies so erfolgen, dass die Eltern von der Notwendigkeit einer Information in Kenntnis zu setzen sind mit dem Hinweis, dass ein unverzügliches Handeln geboten ist. Wenn darauf keine Reaktion erfolgt, ist das Familiengericht in Kenntnis zu setzen mit dem Hinweis, dass eine Gefahr für das Leben des Kindes besteht. Dies gilt in jedem Fall für die forschenden Ärzte.
- Bei Prädispositionen für **spätmanifestierende** Erkrankungen des Kindes überwiegt mangels gegenwärtiger Gefahr für das Kind regelmäßig das Recht auf Nichtwissen. Es ist vorzugswürdig, die Einwilligungsfähigkeit des Kindes entwickeln zu lassen, jedoch Vorsorge für eine spätere Information zu treffen. **Rückmeldungen** sind bei **spätmanifestierenden, behandelbaren** Erkrankungen (behandelbare Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf) ab Eintritt der Behandlungsrelevanz und der frühesten Therapiemöglichkeit im Sinne des Rechts auf Leben und körperliche Unversehrtheit des (dann) Erwachsenen notwendig. An dieser Stelle sollten Ärzte je nach Erkrankung und Einzelfall zeitliche Parameter entwickeln.
- **(Spätere) Rückmeldungen** an den nunmehr einwilligungsfähigen Erwachsenen müssen den Umfang des Rechts auf Nichtwissen beachten: Ist das Recht bereits verletzt, wenn mitgeteilt wird, dass

es Befunde gibt? Oder erst, wenn der konkrete Befund mitgeteilt wird? *Taupitz* vertritt die Ansicht, dass eine freie Entscheidung, bestimmte Informationen nicht erhalten zu wollen, voraussetzt, dass der Betroffene weiß, dass es Informationen gibt, die er zur Kenntnis nehmen könnte.¹³² Hierin liegt jedoch ein Grundproblem der Dimensionen des menschlichen Wissens: Das Recht auf Nichtwissen soll den Rechtsträger als Abwehrrecht psychisch entlasten. Allein das Wissen, dass Befunde (egal welcher Art) existieren, kann eine psychische Belastung bewirken. Eine automatische Rückmeldung an den nunmehr einwilligungsfähigen Erwachsenen kann das Recht auf Nichtwissen bereits beeinträchtigen. Allerdings ist auf andere Weise eine Wahrnehmung der autonomen Entscheidung durch den Erwachsenen nicht möglich. Dem ist bei einer Kontaktierung durch eine möglichst vorsichtig formulierte Anfrage Rechnung zu tragen.

- Die **Übertragung** der Aufgabe an die Eltern, das Kind bei Erreichen der Einwilligungsfähigkeit über das bloße Vorhandensein von Befunden hinzuweisen, ist ambivalent zu beurteilen. Eine drohende Situation wäre, dass die Eltern dies schlichtweg vergessen und so eine (im Ursprung ärztlich zu verantwortende) gesundheitliche Gefahr für den (jetzt) Erwachsenen entsteht.

4.4.1.2 Zusatzbefunde bezüglich nicht behandelbarer Erkrankungen

Die zweite Konstellation unterscheidet sich von der ersten nur dadurch, dass jetzt ein Zusatzbefund bezüglich einer nicht behandelbaren Krankheit erhoben wird.

- Bei Prädispositionen für **frühmanifestierende**, schwerwiegende Erkrankungen, die **unbehandelbar** sind (nicht-behandelbare Erkrankungen mit frühem Krankheitsbeginn), verschiebt sich die Abwägung wegen des Entfalls der Behandlungsrelevanz. Es besteht keine verhinderbare Gefahr für das Kind. Eine Rückmeldung kann psychisch belasten oder autonomiefördernd wirken. Das Recht auf Nichtwissen der Eltern und des Kindes wiegt schwer. Im Falle einer erklärten Verweigerung der Rückmeldung ist der maßgebliche Wille grundsätzlich vorzugswürdig. Es käme jedoch einer Schematisierung gleich, wenn sich in jeder Konfliktlage das Recht auf Nichtwissen durchsetzen würde.¹³³
- Das gleiche gilt bei Prädispositionen für **spätmanifestierende, unbehandelbare** Erkrankungen (nicht-behandelbare Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn). Die Rückmeldung kann zur Wahrnehmung der Entscheidungsautonomie des Erwachsenen und im Hinblick auf Lebens- und Reproduktionsplanung erfolgen.

¹³² *Taupitz* (1998) (597); Diskussion auch bei *Kern* (2003), S.65f.

¹³³ *BMBF-Projektgruppe "Recht auf Nichtwissen"* (2016) (400, 404); *Fleischer* (2018), S. 81, 224, die für „Zufallsfunde“ eine vertragliche Regelung über Kategorisierung verschiedener Krankheiten vorschlägt.

4.4.2 Fall: Anlageträgerschaft des Kindes

Eine weitere Problematik ist die Anlageträgerschaft von Kindern, welche im Rahmen der Reproduktion (Familienplanung) relevant werden kann. Die GfH (Gesellschaft für Humangenetik) empfiehlt, dass solche Untersuchungen an Kindern nicht durchgeführt werden dürfen, wenn keine klinische Symptomatik vorliegt und sie nur für die Reproduktionsplanung des zukünftigen Erwachsenen relevant wären.¹³⁴ Ist daraus zu schließen, dass Anlageträgerschaften auch nicht rückgemeldet werden sollten, wenn sie Zusatzbefunde sind?

An dieser Stelle muss zunächst differenziert werden: Ist die Informationserlangung über die Anlageträgerschaft für die Reproduktionsplanung einziger Untersuchungszweck, ist eine Untersuchung aktuell nicht notwendig, da das Kind (wohl) noch keine Reproduktion plant. Der medizinische Eingriff wäre demnach nicht verhältnismäßig. Kommt bei einer genetischen Untersuchung mit anderem Untersuchungszweck hingegen heraus, dass eine reproduktionsrelevante Anlageträgerschaft besteht, ist dies eine andere Situation. Die zusätzlich gewonnene Information ist nunmehr bereits ohne erneuten medizinischen Eingriff vorhanden.

Eine Rückmeldung muss von der Abwägung zwischen den Rechten des Kindes auf spätere Entscheidungsautonomie einerseits und Lebens- bzw. Familienplanung andererseits abhängig gemacht werden. Eine Rückmeldung im Kindesalter hat offensichtlich zum aktuellen Zeitpunkt keinen Nutzen für das Kind, sodass das Recht auf spätere Entscheidungsautonomie bzw. aktuelles Nichtwissen überwiegt. Je näher eine biologische Familienplanung rückt, desto wertvoller ist diese Information für das (jugendliche) Kind. Insofern sind diese Befunde vergleichbar mit spätmanifestierenden Erkrankungen. Geltung erlangen diese Befunde nämlich erst ab einem gewissen Alter der Patienten. Allerdings ist aktuell auch der indirekte Nutzen des Wissens bei einer möglichen Betroffenheit der Eltern und die Folgen für deren Familien und Lebensplanung einzubeziehen. Insofern würde sich ein Vorgehen anbieten, bei dem der Anlageträgerstatus zur Rückmeldung angeboten wird, wenn er auch für Angehörige relevant und nützlich ist.

4.4.3 Zusatzbefund mit der wahrscheinlichen Betroffenheit der Eltern eines einwilligungsunfähigen Kindes und verweigerter Rückmeldung

Hier steht die genetische (Mit-)Betroffenheit der Eltern (eigene, gleichartige Prädisposition, siehe hierzu auch Kapitel 5.10) im Fokus. Es wird

¹³⁴ Vgl. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 i.V.m. § 23 Abs. 1 Nr. 1c GenDG (In der Fassung vom 26. Juli 2011; Inkrafttreten: 27. Juli 2011), BGesBl. 2011 (54), S. 1257 (1259).

wegen der bereits verstrichenen Lebenszeit regelmäßig nicht mehr um frühmanifestierende Erkrankungen (Early-Onset) gehen, sondern primär um spätmanifestierende (Late-Onset). Bei diesen muss eine Abwägung zwischen dem Recht der Eltern auf Nichtwissen einerseits und dem auf Leben bzw. körperliche Unversehrtheit andererseits getroffen werden.

- Die Aufklärung (§ 9 GenDG) im Vorfeld der genetischen Untersuchung bzgl. möglicher Zusatzbefunde sollte einen Hinweis auf eine mögliche genetische Mitbetroffenheit der Eltern enthalten. Verweigern die Eltern diese Rückmeldung, haben sie ihr eigenes Recht auf Nichtwissen, welches zu berücksichtigen ist, ausgeübt. Bei einer Betroffenheit von **unbehandelbaren** Erkrankungen ist das Recht auf Nichtwissen zu respektieren. Die Eltern haben sich bewusst dafür entschieden, hinsichtlich der eigenen Lebensplanungs- und Reproduktionsrelevanz nicht informiert zu werden.
- Bei einer Betroffenheit von **behandelbaren** Erkrankungen sollte trotzdem ein Augenmerk auf eine mögliche Gefährdung der Eltern (bzw. weiterer Abkömmlinge) gelegt werden, selbst wenn die Ausbruchswahrscheinlichkeit gering ist. Statt einer Rückmeldung wird in diesem Fall vielfach eine Lösung über eine genetische Beratung (§ 10 Abs. 3 S. 4 GenDG) angestrebt.¹³⁵ Dies ist zwar ausdrücklich nur eine Empfehlung¹³⁶, wahrt allerdings bei objektiv-nicht-direktiver Vorgehensweise das Recht auf Nichtwissen weitgehend und bietet trotzdem Präventions- und Therapiemöglichkeiten. Im Zweifel stößt das Recht auf Nichtwissen des Kindes hier ebenfalls an seine Grenzen, wenn verfassungsrechtlich gesicherte Güter Dritter (Eltern) – namentlich die körperliche Unversehrtheit – konkret gefährdet sind.¹³⁷

¹³⁵ Dazu Prütting/*Stockter* Medizinrecht § 14 Rn. 7.

¹³⁶ Kern (2012) (353).

¹³⁷ BMBF-Projektgruppe "Recht auf Nichtwissen" (2016) (403); Fleischer (2018), S. 224.

5 ETHISCHE ASPEKTE

Während in Kapitel 3 die für die hier vorliegenden Analysen relevanten Begriffe erläutert wurden, wurde in Kapitel 4 auf den rechtlichen Rahmen eingegangen, in welchem sich genetische und genomische Untersuchungen und damit auch die Aufklärung über mögliche Zusatzbefunde, die anzubietenden Rückmeldeoptionen und eine mögliche Rückmeldung bewegen. Die Rechtsnormen geben diesen Rahmen insofern vor, als das, was klar gegen sie verstößt, nicht rechtswirksam oder sogar strafbar ist.

Viele rechtliche Aspekte (Güter, Rechte) werden sowohl in der Sphäre des Rechts als auch in der Ethik anerkannt, weshalb Begrifflichkeiten und Überlegungen in Ethik und Recht teils ähnlich klingen und in analoge Richtungen gehen. Es ist allerdings zu betonen, dass es zwischen Recht und Ethik auch zu Divergenzen in der Interpretation und Gewichtung von Rechten und Gütern kommen kann. Die Ethik versteht sich hier als autonom und merkt etwaige Differenzen zum Recht rechtsethisch kritisch an. Dort, wo es der rechtliche Rahmen zulässt, sind ethische Überlegungen für konkrete Abwägungen von Fragen und Ausgestaltungen von Prozessen wichtig, da sie ethische Orientierung bieten und freies, aber verantwortungsvolles Handeln anleiten können und sollen.

In diesem Sinne folgt nun eine Erläuterung der relevanten ethischen Aspekte, welche in eine Abwägung dazu einfließen, wie der Prozess der Aufklärung und der anzubietenden Rückmeldeoptionen bzgl. Zusatzbefunden Minderjähriger und gegebenenfalls die konkrete Rückmeldung selbst zu gestalten sind. Diese Aspekte lassen sich einteilen in *allgemeine Aspekte* (Kapitel 5.1 bis 5.3), Aspekte die sich auf das *untersuchte Kind* beziehen (Kapitel 5.4 bis 5.9), Aspekte, die sich auf die Familie des untersuchten Kindes beziehen (Kapitel 5.10 und 5.11) und Aspekte, die sich auf Forscher·innen oder Ärzt·innen beziehen (Kapitel 5.12 bis 5.14), welche Zusatzbefunde entdecken bzw. welche mit der Rückmeldung betraut sind. Zu guter Letzt wird erläutert, wie die genannten Aspekte in eine Abwägung von Schaden und Nutzen einer Rückmeldung einfließen (Kapitel 5.15).

5.1 Krankheitsschwere

Nicht jede Erkrankung mit genetischer Komponente ist in gleichem Maße beeinträchtigend für die betroffene Person. Dies muss immer berücksichtigt werden, wenn es darum geht, wie ein Zusatzbefund zu bewerten

ist und ob er zurückgemeldet werden soll oder nicht, da der Nutzen einer Rückmeldung je nach Schwere der mit der genetischen Variante verbundenen Krankheit variiert. Der Schweregrad lässt sich danach bemessen, inwieweit eine Gefahr für das Leben des Kindes besteht. Weiterhin ist die mögliche Belastung für die Lebensqualität ein relevantes Kriterium für die Krankheitsschwere. Bei Kindern ist dem insbesondere der Aspekt der Entwicklungsrelevanz einer Erkrankung hinzuzufügen, d.h. wie sehr die Erkrankung im Falle eines Ausbruchs der Entwicklung des Kindes schadet. Letztlich bemisst sich die Schwere einer Erkrankung eines Kindes durch die negativen Auswirkungen auf das Wohl und die Selbstbestimmung des Kindes jetzt, bald und später als erwachsene Person.

5.2 Unsicherheitsfaktoren genetischen Wissens

Bei genetischen (Zusatz-)befunden handelt es sich meist um prädiktive Informationen zu erhöhten (genetisch bedingten) Erkrankungswahrscheinlichkeiten, ohne dass diese Erkrankung schon symptomatisch geworden ist. Zusatzbefunde vermitteln somit stets *Wahrscheinlichkeitswissen*. Selbst wenn eine krankheitsursächliche Variante in einem bekannten Krankheitsgen sicher identifiziert wurde, bedeutet dies nicht in jedem Fall, dass die untersuchte Person auch erkranken wird: Die allgemeine Wahrscheinlichkeit, dass diese Manifestation stattfindet, wird als Penetranz bezeichnet (z.B. 70% für Brustkrebs bei Frauen mit einer pathogenen Variante in BRCA1).

Auch bzgl. des (phänotypischen) Ausprägungsgrads einer Erkrankung (Expressivität) besteht häufig eine gewisse Unsicherheit, denn eine genetisch bedingte Erkrankung kann im Falle ihres tatsächlichen Ausbruchs mehr oder weniger starke Ausprägungen annehmen.

Hinzu kommen Fragen der Evidenz. Das Wissen über genetisch veranlagte Erkrankungsrisiken inklusive ihrer Wahrscheinlichkeit (Penetranz) und Ausprägung (Expressivität) ist mit unterschiedlich starker wissenschaftlicher Evidenz abgesichert. Wenn die Evidenz bezüglich einer genetisch veranlagten Erkrankung gering oder mittelmäßig ist, so kann eine zu beachtende epistemische Unsicherheit entstehen.

Je nachdem, wie hoch die Wahrscheinlichkeit dafür ist, dass eine entdeckte Variante tatsächlich zum Ausbruch einer Krankheit führt (abhängig von den genannten Unsicherheitsfaktoren), kann aus Sicht der Patient:innen ein „falscher Alarm“ entstehen. Dies bedeutet, dass eine betroffene Person über eine Variante informiert wird, die zwar mehr oder

weniger stark mit einer Krankheitsprädisposition assoziiert ist, die aber im konkreten Einzelfall trotzdem nicht zu einer Krankheit führt.

Bei der Bewertung von Varianten wird die Wahrscheinlichkeit, dass diese Variante krankheitsursächlich ist, in fünf Stufen eingeteilt: „pathogenic“, „likely pathogenic“, „uncertain/variant of unknown significance (VUS)“, „likely benign“ und „benign“. Nur Varianten der Klassen „pathogenic“ und „likely pathogenic“ in relevanten Krankheitsgenen werden nach Empfehlung des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) für die Mitteilung als Zusatzbefund empfohlen (Miller et al. 2022).

5.3 Wahrscheinlichkeit eines Behandlungserfolgs (Wirksamkeit)

Ähnlich wie es Unsicherheiten bzgl. der gesundheitlichen Auswirkungen eines Zusatzbefunds geben kann, so ist auch der in Kapitel 3.2.1 verwendete Begriff der „behandelbaren Erkrankung“ insofern irreführend, als die Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen – wie jeder anderen Erkrankung auch – stets mit einer gewissen Unsicherheit in Bezug auf ihre Wirksamkeit behaftet ist. Ähnliches gilt für die Wirksamkeit von Präventionsmaßnahmen. Ähnlich wie bei der (Un-)Sicherheit genetischer Befunde, sind auch in Bezug auf die Wirksamkeit von Prävention oder Behandlung strenggenommen zwei Faktoren zu unterscheiden: der Grad an Evidenz, der über die Wirksamkeit eines Präventions- oder Therapieansatzes besteht, und dessen Wirksamkeit selbst. In der Onkologie gibt es z.B. Therapien, von denen ziemlich gut belegt ist (hoher Evidenzgrad), dass sie bei bestimmten Krankheitsbildern nur eine geringe Wirksamkeit haben.

Die Wirksamkeit von Prävention und Behandlung ist fundamental für die Einschätzung des medizinischen Nutzens, welcher mit der Rückmeldung eines Befunds bzgl. behandelbarer Erkrankungen einhergeht. Hierbei ist bei (prädiktiver) genetischer Diagnostik in Betracht zu ziehen, dass, insbesondere im Fall von Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf, die Wirksamkeit von zukünftigen Präventions- und Behandlungsmaßnahmen oft nur schwer abzuschätzen ist. Es muss bei dieser Abschätzung stets der (zu erwartende) medizinische Fortschritt bei der Entwicklung von Therapien und Präventionsmaßnahmen berücksichtigt werden. So besteht die Möglichkeit, dass für aktuell kaum oder nicht-behandelbare Erkrankungen neue wirksame Ansätze entwickelt werden, von denen gerade junge Patient:innen möglicherweise noch profitieren können.

5.4 Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger

Während jungen Minderjährigen in der Regel nur eine eingeschränkte Fähigkeit zu autonomen Entscheidungen und somit auch zur Einwilligung in Behandlungsoptionen zugesprochen wird, so entsteht diese Einwilligungsfähigkeit¹³⁸ nicht erst mit dem Eintritt der Volljährigkeit, sondern kann sich individuell sehr unterschiedlich auch früher entwickeln (siehe hierzu auch Kapitel 4.2.3). Plausible und weithin anerkannte Kriterien für die Einwilligungsfähigkeit von Minderjährigen sind, dass die minderjährige Person in der Lage ist (1) für die jeweilige Entscheidung relevante Informationen zu verstehen, (2) sie in angemessener Weise zu verarbeiten, (3) sie in nachvollziehbarer Weise zu bewerten und (4) sich auf Grundlage von 1-3 einen eigenen Willen zu bilden und diesen zu äußern (Bundesärztekammer 1997; Opper et al. 2019).¹³⁹ Die Ausübung dieser Fähigkeiten (1 bis 4) setzt weiterhin die Abwesenheit von äußeren und inneren Zwängen, als z.B. von Druck/Drohungen aus der Familie oder inneren Zuständen wie Ängsten, depressiven Stimmungen usw. voraus. Einwilligungsfähigkeit wird nicht allgemein, d.h. für alle Arten von Entscheidungen gleichermaßen gültig festgestellt, sondern ist immer von der Art der zu treffenden Entscheidung abhängig. So kann ein-e Jugendliche-r für eine Impfentscheidung durchaus einwilligungsfähig sein, für eine Entscheidung bzgl. dem Aussetzen einer Chemotherapie jedoch nicht.

Einwilligungsfähigkeit wird gemeinhin als ausreichende Bedingung für die Wahrnehmung bestimmter Autonomierechte (wie z.B. das Recht auf Nichtwissen oder die autonome Entscheidung über medizinische Behandlungen) angesehen. Es gibt aber auch Zweifel daran, ob einem einwilligungsfähigen Minderjährigen derartige Rechte in gleicher umfassender Form zugesprochen werden können, wie dies bei Erwachsenen der Fall ist (Vinicky et al. 1990; Weir und Peters 1997; Benston 2016; Tunick 2021). Zudem ist die Feststellung der Einwilligungsfähigkeit mit einer gewissen Unsicherheit behaftet. Diese Unsicherheit kann auf Seiten der Ärzt:innen zu Sorgen bzgl. der Rechtssicherheit der aufgrund der Entscheidung durchgeführten Behandlung führen. Dies gilt insbesondere

¹³⁸ Wir verwenden hier den Begriff der Einwilligungsfähigkeit, wie er beispielsweise im Gendiagnostikgesetz oder auch von der GfH verwendet wird. In der ethischen Literatur wird gelegentlich auch der Begriff der Entscheidungsfähigkeit verwendet. Inhaltlich hängen die beiden Begriffe zusammen. „Entscheidungsfähig ist, wer die Bedeutung und die Folgen seines Handelns im jeweiligen Zusammenhang verstehen, seinen Willen danach bestimmen und sich entsprechend verhalten kann. Dies wird im Zweifel bei Volljährigen vermutet“ (Allg. Bürgerliches Gesetzbuch III 2021). Allerdings, so macht die Zentrale Ethikkommission der Bundesärztekammer (ZEKO) klar, unterscheidet sich die Einwilligungsfähigkeit von der Entscheidungsfähigkeit dadurch, „dass die Erstgenannte definiert ist als ein für die Rechtmäßigkeit einer Behandlung (insbesondere aus haftungs- und strafrechtlicher Sicht) relevantes Mindestniveau der Entscheidungsfähigkeit. Die Entscheidungsfähigkeit ist dagegen relevant in jenen Bereichen, in denen auch einem Einwilligungsunfähigen ein Mitspracherecht bei der Entscheidungsfindung zugesprochen wird (Assent, Veto bzw. Ablehnung).“ (ZEKO 2016)

¹³⁹ Vgl. hierzu auch den Begriff der Gillick competence (benannt nach einer Formulierung des britischen Richters Lord Scarman: *Gillick v West Norfolk and Wisbech AHA* [1985] UKHL 7, *British and Irish Legal Information Institute*. 1985. <http://www.bailii.org/uk/cases/UKHL/1985/7.html> - zuletzt aufgerufen am 11. Juli 2023)

für schwerwiegenden Entscheidungen, die Minderjährige ggf. gegen den Willen ihrer Eltern treffen. Ein besonderer Fall ist hier sicherlich, wenn reife Minderjährige eine Entscheidung treffen, die aus ärztlicher Sicht gegen ihre eigenen gesundheitlichen Interessen ist. Im Zusammenhang mit Behandlungsentscheidungen wird deshalb mitunter argumentiert, dass Minderjährige, die sich durch ihre Entscheidung selbst schaden würden, unvernünftig handeln. „Hier müssen die Eltern sogar informiert werden, um das Kind vor seiner unvernünftigen Entscheidung zu schützen. Die Unvernunft indiziert hier gewissermaßen die mangelnde Reife des Minderjährigen. Die Eltern sind dann rechtlich befugt, als Stellvertreter die Einwilligung zu erteilen.“ (Schelling und Gaibler 2012).

Ein derartiges nachträgliches Absprechen der Entscheidungsfähigkeit ist jedoch problematisch. Das Konzept der Einwilligungsfähigkeit ist unseres Erachtens sowohl ethisch als auch juristisch so zu verstehen, dass sie mit der Zuschreibung der zugehörigen Autonomierechte einhergehen muss, sobald die Einwilligungsfähigkeit einmal (spezifisch für die zu treffende Entscheidung) festgestellt wurde. Dieses konsequente Vorgehen setzt eine robuste Feststellung der Einwilligungsfähigkeit voraus. Ist diese Feststellung jedoch erfolgt, so ist die betreffende Person unabhängig von ihrem Alter in Bezug auf ihre Autonomierechte zu behandeln wie eine einwilligungsfähige erwachsene Person, was bedeutet, dass auch Entscheidungen, die aus medizinischer Sicht irrational erscheinen, letztlich als Entscheidungen einer autonomen Person akzeptiert werden müssen, ggf. gegen den Willen der Eltern (Valerius 2018). Denn die elterliche Entscheidungskompetenz ist nur ein legitimer Ersatz, solange das Kind nicht selbst einwilligungsfähig ist.

Eine Entscheidung minderjähriger als einwilligungsfähig eingeschätzter Patient:innen, die aus der äußeren Perspektive der Ärzt:innen (oder Eltern) offenkundig in (schwerem) Kontrast zum Wohl und den Interessen des Kindes steht, kann nicht einfach als Anlass oder Rechtfertigung genommen werden, den Patient:innen die Einwilligungsfähigkeit ex post wieder abzusprechen. Sie kann und muss aber als Anlass genommen werden, um durch besondere Gespräche und Fragen zu überprüfen, ob die (oben genannten) Aspekte von Einwilligungsfähigkeit wirklich alle vorhanden und ausreichend realisiert sind.

5.5 Autonomie Minderjähriger

Wie schon aus dem vorherigen Abschnitt zur Einwilligungsfähigkeit hervorgeht, haben Minderjährige das grundsätzliche Recht, über sie

betreffende Angelegenheiten frei und selbst zu entscheiden, wenn sie über die dafür notwendigen und relevanten Fähigkeiten und Kompetenzen verfügen. Dieses Recht Minderjähriger gilt grundsätzlich auch im Bereich der Medizin und dabei auch im speziellen Bereich genetischer Untersuchungen und der dazugehörigen Entscheidungen über Rückmeldeoptionen bezüglich etwaiger Zusatzbefunde. Die notwendige Voraussetzung und Schwelle dafür, Minderjährigen ein volles Recht auf Autonomie (Selbstbestimmung) im medizinischen Bereich zuzusprechen, ist die bereits oben erwähnte Einwilligungsfähigkeit. Da diese Schwelle bei vielen (insbesondere jüngeren) Kindern in der Regel nicht erreicht ist, spielt der Grundgedanke der Autonomie auf weiteren Ebenen mit Blick auf die Rechte und Belange der Kinder eine zwar eher indirekte, aber dennoch relevante Rolle. Zum einen ist die Entwicklung und Einübung von Autonomie und Autonomiefähigkeiten ein wichtiger Bestandteil des Kindeswohls in seinen verschiedenen zeitlichen Dimensionen (siehe Kapitel 5.7.3). Zum anderen spielt Autonomie als Wert und Bestandteil eines guten Lebens sowie in Form von Voraussetzungen für die Ausübung von zukünftiger Autonomie eines gegenwärtig jungen Kindes auch eine wichtige Rolle für das Recht des Kindes auf eine offene Zukunft (siehe Kapitel 5.8). Führt man sich auch diese Ebenen, auf denen Autonomie beim Umgang mit dem Kind eine Rolle spielt, vor Augen, wird klar, dass die Rückmeldung von Zusatzbefunden auf mehrere Arten relevant für die Autonomie des Kindes sein kann.

Die Rückmeldung von Zusatzbefunden kann in Form von Prädispositionswissen einen Nutzen für die Autonomie der betroffenen Kinder haben. Im Falle von *Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf* ist dieser Nutzen offensichtlich, da Wissen um eine Prädisposition für eine behandelbare Erkrankung entsprechende Behandlungsentscheidungen informieren kann. Im Falle von *Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf* besteht der Nutzen für die Autonomie des Kindes zwar nicht unmittelbar im Sinne der Information von akut oder zumindest zeitnah zu treffenden Behandlungsentscheidungen. Allerdings kann dieses Wissen für autonome Behandlungsentscheidungen in der Zukunft noch wichtig werden.

Auch Zusatzbefunde bzgl. *nicht behandelbarer Erkrankungen* können autonomiefördernd sein, insofern sie der Förderung der Entwicklung des Selbstwertgefühls und der Selbstidentität dienen können (Anderson et al. 2015; Fanos und Johnson 1995). So berichten Jugendliche, dass

das allmähliche Kennenlernen der Krankheit im Laufe des Heranwachsens ihnen dabei half, mit dem Risiko für sich selbst oder für andere Familienmitglieder, einschließlich ihrer eigenen zukünftigen Nachkommen, umzugehen (Metcalfe et al. 2011).

Darüber hinaus ermöglicht das Wissen über eine Krankheitsprädisposition eine informierte und autonome Anpassung der Lebensplanung. Beispielsweise können Eltern mit Hilfe des Wissens die Zukunft des Kindes entsprechend seiner Möglichkeiten planen, es darauf vorbereiten und es dabei unterstützen, später selbst, auf der Basis des Wissens, informierte und autonome Lebensplanungsentscheidungen vorzunehmen. Ähnliches gilt für reife Minderjährige, die selbst in der Lage sind, ihre Lebensplanung – informiert durch eine Rückmeldung von Zusatzbefunden – entsprechend anzupassen. Zudem ist das Wissen über eine schwere Erkrankungsprädisposition (insbesondere bei hoher Penetranz) für die Eltern hilfreich, um fundierte Entscheidungen über zukünftige Betreuungsmöglichkeiten im Sinne des Kindes zu treffen. Dies kann z.B. beinhalten, dass Eltern finanzielle Rücklagen für ihr Kind bilden, um eine Versorgung des Kindes auch dann zu gewährleisten, wenn die Eltern selbst nicht mehr in der Lage sind, diese zu leisten.

5.6 Das Recht auf Beteiligung und Mitsprache

Kinder haben ein Recht, ihrer Reife entsprechend an allen Entscheidungen, die sie betreffen, zu partizipieren. Dies beinhaltet, dass ihnen alters- bzw. entwicklungsgerecht alle notwendigen Informationen dargelegt werden, dass sie ihre Meinung und ihren Willen äußern dürfen und dass dieser Meinung und diesem Willen Gewicht eingeräumt wird, auch wenn sie nicht als Ausdruck voller Einwilligungsfähigkeit eingestuft werden. Das Recht auf Beteiligung und Mitsprache ist also besonders beim Aufklärungsprozess von Kindern, die nicht mehr ganz jung, aber auch noch keine reifen Jugendlichen sind, zu beachten. In der Medizinethik wird nicht-einwilligungsfähigen Kindern, wenn es um Forschung an ihnen geht, weitgehend ein Recht auf Zustimmung (assent) zugesprochen. Dies gibt Kindern die Möglichkeit, ihre Zustimmung zu verweigern, was einem Veto-Recht gleichkommt. Im Kontext dieser Stellungnahmen lässt sich nicht leicht sagen, ob Kindern mit eingeschränkter Einwilligungsfähigkeit bei bestimmten Fragen ein solches Veto-Recht zugesprochen werden sollte. Tendenziell ist aber ihre Verweigerung umso mehr zu achten, je mehr es um *rein* fremdnützige Maßnahmen an ihnen, ihrem Körper oder ihren Daten, geht, von denen sie auch keinen indirekten Nutzen haben.

5.7 Kindeswohl

Es ist weithin anerkannt, dass Entscheidungen, die stellvertretend für nicht einwilligungsfähige Minderjährige getroffen werden, immer im Sinne des sogenannten Kindeswohls¹⁴⁰ ausfallen sollten. Dem Kindeswohl und dessen aktiver Förderung wird im Gesetz und in internationalen Konventionen wie z.B. der UN-Kinderrechtskonvention (UNKRK), Art. 3, eine große Bedeutung beigemessen. Aus ethischer Perspektive ist die Orientierung am Kindeswohl maßgeblich für den verantwortungsvollen Umgang mit nicht-selbstbestimmungsfähigen Minderjährigen. So definiert sich aus kinderethischer Sicht die Rolle der Eltern über die Orientierung am Kindeswohl, dessen Schutz und Förderung Aufgabe und Verantwortung der Eltern ist. Ihm sind sie bei der Ausübung ihrer Befugnisse und Rechte, z.B. als Vertreterinnen ihrer Kinder im Krankenhaus, verpflichtet. Prinzipiell analog verhält es sich aus medizinethischer und professionsethischer Sicht auch für die behandelnden Ärztinnen. Im Unterschied zur elterlichen Verantwortung für das Kindeswohl bezieht sich die Verantwortung der Ärztinnen naturgemäß in erster Linie auf die Gesundheit des Kindes als einem fundamentalen Aspekt des Kindeswohls. Der Begriff des Kindeswohl ist komplex und wirft mehrere theoretische und praktische Herausforderungen auf,¹⁴¹ die im Folgenden näher erläutert werden sollen.

5.7.1 Objektive Bestimmung des Kindeswohls

Zwar wird der Begriff des Kindeswohls im deutschen Rechtssystem als unbestimmter Begriff bezeichnet, de facto wurde und wird er jedoch von Einzelnormen sowie in der Rechtsprechung inhaltlich zumindest teilweise gefüllt. Eine derartige Konkretisierung ist notwendig, da ein völlig unbestimmter Kindeswohlbegriff nicht handhabbar ist und ethisch inakzeptable Konsequenzen haben kann. So kann die Bestimmung des Kindeswohlbegriffs beispielsweise nicht allein den Eltern eines Kindes überlassen werden, da diese sonst alle möglichen Umgangsweisen mit ihrem Kind im Namen *ihrer* Interpretation des Kindeswohls rechtfertigen könnten. Wir vertreten daher in Anknüpfung an die Theorien des guten Lebens von John Rawls und Martha Nussbaum und in Orientierung an der Idee der allgemeinen Menschenrechte und der UN-Kinderrechtskonvention einen "gemäßigt objektiv-universalistischen" Begriff des Kindeswohl. Gemäß dieser Auffassung gibt es objektive inhaltliche Elemente, wie z.B. Gesundheit, Bildung, soziale Beziehungen, subjektives Wohlbefinden u.a., die als Inhalte des Kindeswohls zu verstehen sind. Wie diese Elemente als objektive Interessen von Kindern gewichtet und umgesetzt werden, ist dann stets noch eine Sache der konkreten Anwen-

¹⁴⁰ In der englischsprachigen Literatur wird hier vom „best interest of the child“ gesprochen.

¹⁴¹ Die Schwierigkeit, den Begriff des Kindeswohls zu fassen diskutiert u.a. Wiesemann (2016).

dung und Auslegung, bei denen individuelle, situative und kontextuelle Aspekte zu berücksichtigen sind. Dass aber bestimmte Elemente wie die genannten prinzipiell als Inhalte des Kindeswohls anzuerkennen sind, ist keine Auslegungs- oder Interpretationsfrage, sondern ergibt sich aus einer inhaltlich-objektiven Teilbestimmung des Kindeswohls.

5.7.2 Zusammenhang zwischen Kindeswohl und Kinderrechten

Wichtige Inhalte des Kindeswohls fließen in die Formulierung der Rechte von Kindern. Diese Rechte haben, anders ausgedrückt, die Funktion, durchzusetzen, dass besonders wichtige und elementare Inhalte des Kindeswohls von jedermann geachtet werden (Schickhardt 2017). Umgekehrt dienen somit einige grundsätzliche Rechte, welche Kindern in der UNKRK zugeschrieben werden, als wichtige Grundlinien dessen, was das Kindeswohl „minimal“ ausmacht (Bagattini 2019). Beispiele hierfür wären das Recht auf Leben (Art. 6), das Recht auf eine Beziehung zu den Eltern (Art. 9), auf Berücksichtigung des Kindeswillens (Art. 12), auf Schutz der Privatsphäre (Art. 16), auf Schutz vor Gewalt und Verwahrlosung (Art. 19) oder auf Bildung und Schule (Art. 29).

5.7.3 Die zeitlichen Dimensionen des Kindeswohls

Wenn im Namen des Kindeswohls Entscheidungen für ein Kind getroffen werden müssen, so sind dabei verschiedene zeitliche Dimensionen zu beachten. Das Kindeswohl sollte weder einzig im Sinne dessen verstanden werden, was jetzt gerade im Moment für das Kind gut ist, noch allein mit Blick auf das, was in ferner Zukunft, wenn das Kind erwachsen sein wird, gut sein wird.¹⁴² Zur grob-schematischen Orientierung kann festgehalten werden, dass gerade bei Entscheidungen, die Kleinkinder betreffen und sich in die Zukunft auswirken können, sowohl die Gegenwart des Kindes im Hier und Jetzt, die mittelfristige Zukunft des Kindes als älteres Kind oder Jugendliche-r, und die fernere Zukunft des Kindes nach Ende der Minderjährigkeit, d.h. als erwachsene Person, zu betrachten sind (Schickhardt 2016, S. 181).

5.7.4 Die Rolle der Mitsprache und des kindlichen Willens bei der konkreten Bestimmung des Kindeswohls

Der Begriff des Kindeswohls und der Rekurs auf dasselbe ist ein Surrogat in einer Situation, in der für ein Kind eine Entscheidung zu treffen ist, die das Kind aufgrund mangelnder Reife nicht selbstbestimmt und eigenverantwortlich treffen kann. Es ist jedoch zu beachten, dass in einer bestimmten Situation bei der Frage nach dem Kindeswohl, d.h. bei der Frage, was in dieser Situation gut für das Kind ist, dieses stets

¹⁴² Vgl. hierzu auch die Einteilung der Rechte und Interessen von Kindern bei Salter (2012).

einzu beziehen ist: Seine Stimme und sein Willen müssen berücksichtigt werden, auch wenn es nicht als ausreichend selbstbestimmungsfähig eingeschätzt wird. Das Kind ist entsprechend seiner Reife einzubeziehen und anzuhören (siehe Kapitel 5.4 und 5.5). Die Willenserklärung oder Willensbekundung des Kindes ist ethisch zu berücksichtigen, auch wenn sie nur Ausdruck eines beschränkten Verständnisses und einer begrenzten oder weitgehend fehlenden Selbstbestimmungsfähigkeit sind. Um es pointiert zu veranschaulichen: Es macht ethisch einen Unterschied, ob ein Kleinkind den Spinat, der als gut, weil gesund für das Kind betrachtet wird, gerne isst oder sich mit allen Kräften dagegen wehrt. Angewendet auf unsere Fragestellung: Wenn das Kind plausibel machen kann, warum es eine Rückmeldung will oder nicht will, dann sollte dieser Willensausdruck in die Abwägung bzgl. der Rückmeldung einfließen, auch wenn das Kind noch nicht einwilligungsfähig ist.

5.7.5 Kindeswohl in konkreten Entscheidungssituationen

In konkreten Entscheidungssituation in der Medizin gilt es, das Wohl des Kindes zu bestimmen, um entsprechend das zu tun, was gut für das betroffene Kind ist. Die konkrete Kindeswohlbestimmung muss die Frage beantworten, wie wichtige Aspekte der allgemeinen objektiv-inhaltlichen Ausfüllung des Kindeswohlbegriffs, also z.B. Gesundheit, subjektives Wohlbefinden und gute Beziehungen zu Familienmitgliedern, in der konkreten Situation am besten umgesetzt, geschützt und gefördert werden können. Da zentrale Aspekte des Kindeswohls auch in Form von Rechten formuliert und anerkannt sind, geht es dabei also auch darum, die einschlägigen Rechte des Kindes möglichst gut zu schützen und zu fördern. Jenseits der Achtung dieser in Form von Rechten formulierten elementaren Bestandteile des Kindeswohls (siehe Kapitel 5.7.2), sollten selbstverständlich auch die individuellen Eigenschaften inklusive der Interessen des Kindes und dessen Wille, sowie situative und kontextuelle Aspekte berücksichtigt werden, um in der konkreten Situation zu bestimmen, was das Beste für das konkrete individuelle Kind ist. Dabei müssen gegebenenfalls verschiedene Aspekte des Kindeswohls gegeneinander in Beziehung gesetzt und abgewogen werden, wo geboten auch unter Berücksichtigung der verschiedenen zeitlichen Dimensionen des Kindeswohls (gegenwärtig/kurzfristig, mittelfristig, langfristig).

Bei der Frage nach der Rückmeldung von Zusatzbefunden Minderjähriger muss somit der Komplexität des Kindeswohls in all seinen Facetten so gut es geht Rechnung getragen werden. Dies bedeutet, dass neben den auf das körperliche Wohl gerichteten Interessen und Rechten auch

die auf das psychische und soziale Wohl des Kindes gerichteten Interessen und Rechte zu berücksichtigen und gegeneinander abzuwägen sind – genauso wie Interessen des Kindes, von denen es direkt und allein betroffen ist, mit Interessen des Kindes an seinen Beziehungen zu Familienmitgliedern abgewogen werden müssen. Darüber hinaus müssen zukunftsorientierte Interessen und Rechte des Kindes mit gegenwartsorientierten abgewogen werden.

Zwei inhaltliche Aspekte des Kindeswohls erfordern aufgrund ihrer besonderen Relevanz für die Frage nach der Rückmeldung von Zusatzbefunden Minderjähriger besondere ethische Beachtung: die Gesundheit des Kindes und das Interesse des Kindes am Wohlergehen seiner Familie.

5.7.5.1 Gesundheit des Kindes

Die Gesundheit des Kindes ist gemäß der objektiven inhaltlichen Bestimmung des Kindeswohlbegriffs in jedem Fall als ein elementarer Kindeswohlaspekt zu verstehen. Gesundheit ist von so großer Bedeutung für das Kind, dass es ethisch gerechtfertigt ist, dem Kind ein Recht auf Gesundheit zuzuschreiben. Zu beachten ist zum einen, dass Gesundheit ein komplexer Begriff ist, ganz besonders mit Blick auf Kinder mit der ihnen eigenen Entwicklungsdynamik. Zum anderen ist Gesundheit nicht nur physiologisch zu verstehen, sondern in einem umfassenden Sinne: Gesundheit ist gemäß der Definition der Weltgesundheitsorganisation (WHO) „ein Zustand vollständigen körperlichen, seelischen und sozialen Wohlbefindens und nicht nur das Freisein von Krankheit oder Gebrechen“.¹⁴³

5.7.5.2 Interesse des Kindes am Wohlergehen seiner Familie

Der Kindeswohlbegriff umfasst die Rechte und Interessen des Kindes, also das, was für das individuelle Kind gut ist. Dazu gehören auch soziale Beziehungen und natürlich ganz besonders die Beziehungen des Kindes zu seinen Eltern und Geschwistern. Zudem ist es in aller Regel ebenfalls im Interesse *des Kindes*, dass es seiner Familie und allen seinen Familienmitgliedern (wirtschaftlich, finanziell, sozial usw.) gut geht, da das Kind andernfalls wahrscheinlich in seinem Wohl von negativen Auswirkungen betroffen ist.

So hat das Kind einen indirekten Nutzen durch die Rückmeldung von Zusatzbefunden, insbesondere bei Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer

¹⁴³ WHO: Verfassung der Weltgesundheitsorganisation https://fedlex.data.admin.ch/filestore/fedlex.data.admin.ch/eli/cc/1948/1015_1002_976/20200706/de/pdf-a/fedlex-data-admin-ch-eli-cc-1948-1015_1002_976-20200706-de-pdf-a.pdf (zuletzt aufgerufen am 6. Juli 2023).

Erkrankungen, wenn die Eltern durch die Rückmeldung über ihr eigenes Krankheitsrisiko informiert bzw. dazu angeregt werden, eine eigene genetische Testung durchzuführen. Dadurch kann ggf. eine schwere Erkrankung eines Elternteils verhindert oder zumindest besser behandelt werden. Gleiches gilt für mögliche Geschwister, welche ebenfalls vom Wissen über eine mögliche vererbte Erkrankungsprädisposition profitieren können, was auch im Interesse des ursprünglich untersuchten Kindes ist. Weiterhin kann genetisches Wissen unter Umständen die Grundlage für weitere (informierte) Familienplanung der Eltern bilden, was insofern im Interesse des betroffenen Kindes ist, als es der Familie erleichtert, sich auf eventuelle zukünftige Herausforderungen besser einzustellen.

Trotz des genannten Zusammenhangs zwischen Kindeswohl und dem Wohl der Familie dürfen Interessen der Eltern oder der Geschwister nicht einfach per Definition als Teile des Kindeswohls verstanden werden. Es kann auch sein, dass es Spannungen gibt zwischen dem Kindeswohl und bestimmten Interessen der Familienmitglieder. Wenn Interessen einzelner Familienmitglieder in Spannung zum Kindeswohl stehen, so ist dieses Spannungsverhältnis zunächst einfach als solches festzustellen (anstatt beispielsweise alle Interessen der Familie per Definition als Teile des Kindeswohls zu verstehen). In einem zweiten Schritt ist dann zu überlegen, ob und wie zwischen den sich entgegenstehenden Interessen des Kindes einerseits und den Interessen von Familienmitgliedern andererseits abgewogen werden kann oder muss.

5.8 Das Recht auf eine offene Zukunft

Beim Recht auf eine offene Zukunft handelt es sich um ein in der ethischen Literatur gut etabliertes moralisches Recht, in der Zukunft relevante Handlungsoptionen wahrnehmen zu können, die nicht im Kindesalter bereits von Anderen eingeschränkt werden dürfen (Feinberg 1992). Genauer gesagt, handelt es sich bei dem Begriff des „Rechts auf eine offene Zukunft“ um einen Sammelbegriff für das Recht des Kindes, bestimmte Rechte, die es faktisch erst im Erwachsenenalter wahrnehmen kann, bis dahin gesichert zu wissen. In diesem Zusammenhang stellt sich – neben anderen Fragen zur Konzeption des Rechts auf eine offene Zukunft¹⁴⁴ – die Frage, welcher Grad an Offenheit überhaupt umsetzbar ist, d.h. welche Handlungsoptionen „offen“ gehalten werden können und müssen, um dem Recht auf offene Zukunft gerecht zu werden. Diese Frage ist insofern relevant, als viele Entscheidungen, die

¹⁴⁴ Es ist Teil der Debatte um das Recht auf eine offene Zukunft, ob es sich hierbei um ein positives Anspruchsrecht handelt, welches Eltern beispielsweise verpflichtet, ihrem Kind möglichst viele Handlungsoptionen in der Zukunft aktiv zu ermöglichen oder vielmehr um ein negatives Abwehrrecht, welches Eltern verpflichtet, ihrem Kind so wenig Handlungsoptionen wie möglich einzuschränken (Lotz 2006; Millum 2014).

Eltern für ihre Kinder treffen, spätere Handlungsoptionen des Kindes ausschließen können (Garrett et al. 2019; Wilfond et al. 2015). Als Richtschnur für die Frage, welche Entscheidungen der Eltern mit dem Recht auf eine offene Zukunft ihrer Kinder vereinbar sind, nehmen wir hier an, dass ein Ziel elterlicher Handlungen sein sollte, dem Kind im Rahmen der ihnen zumutbaren Möglichkeiten spätere Handlungs- und Entscheidungsmöglichkeiten offen zu halten und Fähigkeiten für ein selbstgestaltetes Leben zu schützen bzw. zu stärken.

Das Recht auf eine offene Zukunft ist von einer Rückmeldung von Zusatzbefunden in mehreren Bereichen betroffen:

(1) *Gesundheit* als eine wichtige Voraussetzung für wichtige zukünftige Handlungsoptionen und Lebensbereiche;

(2) *Wissen* (und somit auch Informationen über eigene genetische Erkrankungsanlagen) als Grundlage für einen möglichst gut informierten und aktiven Umgang mit der eigenen Gesundheit und Krankheitsrisiken im Rahmen der eigenen individuellen Lebenspläne;

(3) die zukünftige *informationelle Selbstbestimmung* und damit zusammenhängend das *Recht auf Nichtwissen*.

In Zeiten der stetig zunehmenden Digitalisierung und auch besonders mit Blick auf die Themen dieser Stellungnahme ist die informationelle Dimension des Rechts auf eine offene Zukunft (die zukünftige informationelle Selbstbestimmung) besonders relevant, weshalb hier kurz näher darauf eingegangen werden soll. Wenn das Recht auf eine offene Zukunft dem Kind als zukünftiger (reifer) Person generell einen möglichst großen Spielraum in der zukünftigen Gestaltung seines Lebens garantiert, dann gilt das auch für den Bereich der Privatsphäre und der persönlichen Daten und Informationen. Auch in diesem Bereich sollte das Kind in Zukunft, bei Erreichung der Reife und Selbstbestimmungsfähigkeit, möglichst viele wichtige Entscheidungen noch selbst treffen können. Um diesen Bereich des Rechts auf eine offene Zukunft auf einen Begriff zu bringen, sprechen wir im Folgenden von einem spezifischen *Recht des Kindes auf eine offene informationelle Zukunft*. Dieses umfasst und sichert dem Kind sowohl die Möglichkeit, bei Erreichen der Reife möglichst frei und eigenständig entscheiden zu können, wer Zugriff auf welche persönlichen Daten und Informationen von ihm hat (informationelle Selbstbestimmung), als auch darüber, welche Daten

und Informationen es über sich selbst wissen und auch nicht wissen will (Recht auf Nichtwissen, siehe hierzu Kapitel 5.9).

Es ist wichtig, sich gerade auch mit Blick auf den Umgang mit Zusatzbefunden klarzumachen, dass das Recht auf eine offene Zukunft, wie auch das spezifische Recht auf eine offene informationelle Zukunft, zwar das Recht auf Nichtwissen umfasst, jedoch auch darüber hinausgeht. Dies zeigt sich darin, dass die Rückmeldung eines Zusatzbefundes an die Eltern zwar die offene *informationelle* Zukunft des Kindes berührt, indem das Kind diese Entscheidung der Informationsweitergabe nicht selbst wird treffen können. Ebenso berührt die Veranlassung, dass ein Kind zu einem bestimmten Zeitpunkt über eine genetische Erkrankungsprädisposition informiert wird, das Recht des Kindes auf Nichtwissen. Auf der anderen Seite kann es für andere Aspekte des Rechts des Kindes auf eine offene Zukunft aber auch hilfreich oder förderlich sein, wenn die Eltern des Kindes oder das Kind selbst über eine bestimmte genetische Erkrankungsanlage informiert werden. So kann die Information dem Kind zum Zeitpunkt der Reife vielleicht eine bessere Informationsbasis bereitstellen, um sein Leben effektiv zu planen und zu gestalten und mit seinen Gesundheitsrisiken umzugehen.

Was die Anwendung und Auslegung des Rechts auf eine offene Zukunft betrifft, so müssen als Richtschnur stets auch aktuelle Rechte und berechnete Interessen des Kindes gewahrt werden (siehe Kapitel 5.7), welche das Recht auf eine offene Zukunft aufwiegen können: beispielsweise, wenn eine Entscheidung, die das Recht auf offene Zukunft tangiert, notwendig ist, um die Gesundheit und das Wohlbefinden des Kindes oder seiner Familie zum aktuellen Zeitpunkt zu gewährleisten. In einem derartigen Fall kann das Recht des Kindes auf Gesundheit (durch bestmögliche Behandlung) oder das berechnete Interesse am Wohlergehen seiner Familie (vgl. Kapitel 5.7.5) gegenüber bestimmten Inhalten des Rechts auf eine offene informationelle Zukunft überwiegen. Dies gilt nicht zuletzt auch deshalb, weil (bestmögliche) Gesundheit oder eine intakte Familie Voraussetzung dafür sind, dass das Kind in der Zukunft andere Autonomierechte wahrnehmen kann. Mit Blick auf die Gestaltung der Aufklärung, Beratung und Rückmeldeoptionen bezüglich Zusatzbefunden ergibt sich als ethische Konsequenz vor allem, dass davor zu warnen ist, das Recht auf eine offene Zukunft verengt als ein Recht auf Nichtwissen zu betrachten. Auch kann und darf die offene Zukunft nicht notwendig als Argument gegen eine Rückmeldung von Zusatzbefunden im Kindesalter verstanden werden.

5.9 Das Recht auf Nichtwissen

Bei Debatten um genetisches Prädispositionswissen im Allgemeinen (z.B. durch gezielte genetische Tests) und im Speziellen im Kontext der Rückmeldung von Zusatzbefunden spielt stets das Recht auf Nichtwissen eine große Rolle. Dieses besagt (in diesem Zusammenhang), dass eine Person selbst entscheiden darf, genetische Informationen über sich selbst und somit über ihren (zukünftigen) Gesundheitszustand zu erhalten oder auch nicht zu erhalten, auch wenn die Ablehnung des Erhalts dieser Informationen potenziell negative Folgen für die Person selbst haben könnte.

Ethisch-philosophisch gibt es verschiedene Ansätze, das Recht auf Nichtwissen zu begründen, z.B. als Ausdruck der Autonomie (Andorno 2004) aber auch als Ausdruck der Privatheit im Sinne einer Freiheit vor „Einmischung“ in eigene Lebensentscheidungen von außen bzw. eines „Rechts, in Ruhe gelassen zu werden“ (Laurie 2014). Die Existenz und vor allem auch die Tragweite eines moralischen Rechts auf Nichtwissen ist in der ethisch-philosophischen Literatur durchaus umstritten (Dive 2021). Trotz dieser Debatten nimmt das Recht auf Nichtwissen in der deutschen Rechtsprechung eine wichtige Rolle ein, da es im geltenden deutschen Rechtssystem anerkannt ist (siehe Kapitel 4.3.6.3). Aus ethischer Perspektive verstehen und anerkennen wir das Recht auf Nichtwissen als Teil der Autonomierechte einer Person und spezifisch als Teil des Rechts einer Person auf informationelle Selbstbestimmung¹⁴⁵ und eine offene informationelle Zukunft. Das Recht auf Nichtwissen spielt im Kontext der vorliegenden Stellungnahme gleich mehrfach eine Rolle:

- (1) als Recht von selbstbestimmungsfähigen (reifen) Minderjährigen,
- (2) als Teil des Rechts auf eine offene informationelle Zukunft von nicht-selbstbestimmungsfähigen Minderjährigen, die ihr Recht auf Nichtwissen aktuell nicht selbst wahrnehmen können.
- (3) als Recht der *Eltern* bezüglich Informationen, die sie selbst bzw. ihren Gesundheitszustand betreffen. Dieses Recht ist indirekt immer auch potenziell dann berührt, wenn Ärzt-innen die Eltern nicht-einwilligungsfähiger minderjähriger Patient-innen darüber informieren, dass bei ihrem leiblichen (und somit genetisch verwandten) Kind eine bestimmte genetisch bedingte Erkrankungsveranlagung besteht (vgl. hierzu auch Kapitel 5.10).

¹⁴⁵ Vgl. hierzu auch Rääkkä (1998) und Takala (1999).

- (4) als Recht möglicher (minderjähriger oder volljähriger, einwilligungsfähiger oder nicht-einwilligungsfähiger) Geschwister des betroffenen Kindes, wenn die Rückmeldung eines Zusatzbefundes auch an sie in Betracht kommt.

Insofern wir das Recht auf Nichtwissen als einen Ausdruck persönlicher Autonomie verstehen, kann es nur Personen zugesprochen werden, die fähig zu autonomen Entscheidungen sind. Ist diese Fähigkeit nicht gegeben, z.B. bei jungen Kindern, kann hingegen auch kein gegenwärtiges Recht auf Nichtwissen zugestanden werden, da diese Kinder nicht in der Lage sind, die Tragweite einer Entscheidung für oder gegen den Erhalt genetischen Prädispositionswissens zu begreifen. Die Kinder haben jedoch ein für die Zukunft relevantes Recht auf Nichtwissen als Teil ihres Rechts auf eine offene informationelle Zukunft (siehe Kapitel 5.8). In diesem Fall nehmen die Eltern das Recht ihrer Kinder auf zukünftiges Wissen oder Nichtwissen stellvertretend, d.h. im Sinne der Interessen der Kinder, wahr und müssen entscheiden, ob sie das Recht unberührt lassen wollen oder ob sie es zugunsten anderer Aspekte des Wohls und der Rechte des Kindes einschränken.

Im Zusammenhang mit der stellvertretenden Wahrnehmung des Rechts auf Nichtwissen des Kindes durch dessen Eltern ist zunächst darauf zu verweisen, dass das eigene Recht auf Nichtwissen der Eltern nicht Bestandteil der *elterlichen Stellvertreterrolle* ist. Bei der Ausübung dieser Stellvertreterrolle darf es keinen Raum einnehmen (Hens et al. 2011), sofern die Eltern nicht durch Informationen oder Kenntnisse über ihr Kind auch indirekt potenziell Kenntnisse und Informationen über sich selbst erhalten. D.h., die Eltern haben kraft ihrer normativen Rolle und Verantwortung für das Kind grundsätzlich die Pflicht, alle Informationen über Gesundheit und Krankheiten ihres Kindes sowie über Diagnostik und Behandlungsmöglichkeiten des Kindes zur Kenntnis zu nehmen, sofern diese für Schutz, Wiederherstellung oder Förderung der Gesundheit des Kindes bedeutsam und hilfreich sind. Eltern dürfen z.B. *nicht* ablehnen, über die Diagnose einer Erkrankung ihres Kindes aufgeklärt zu werden, weil die Kenntnis von der Erkrankung ihres Kindes eine psychische Belastung für sie wäre. Eine besondere Konstellation, die eine weitere ethische Analyse und Bewertung notwendig macht, entsteht nur dann, wenn eine Information über eine genetische Eigenschaft des Kindes, z.B. eine genetische Erkrankungsprädisposition, ihrer Natur nach so ist, dass die Information über das Kind auch bestimmte Informationen oder Wahrscheinlichkeitsrückschlüsse auf genetische Eigenschaf-

ten, insbesondere Erkrankungsprädispositionen, der Eltern selbst implizieren kann.

Mit Blick auf diese besondere, für die Anwendung der pädiatrischen Genetik aber nicht ungewöhnliche und erwartbare ethische Konstellation stellt sich die Frage, wie mit einer solchen Situation umzugehen ist und wie die sich in Spannung befindlichen Rechte und Belange des Kindes und der Eltern zu gewichten und abzuwägen sind. Wir plädieren hier für ein grundsätzliches Primat des Kindeswohls und der Rechte des Kindes, insbesondere des kindlichen Rechts auf Gesundheit: Sie sollten gegenüber dem Recht der Eltern auf Nichtwissen grundsätzlich vorrangig behandelt werden. Für diesen Vorrang gibt es mehrere moralische Gründe:

- (a) Die Rolle der Eltern bestimmt sich ethisch über ihre Verantwortung für den Schutz und die Förderung des Kindeswohls, besonders der elementaren Aspekte des Kindeswohls bzw. der Rechte ihrer Kinder, zu denen auch ihre Gesundheit zählt. Grundsätzlich müssen die Eltern dieser Verantwortung gerecht werden und die entsprechenden Aufgaben leisten, auch wenn dies mit Einbußen ihrer Interessen oder Einschränkungen ihrer Rechte verbunden ist.
- (b) Wenn es um die Rückmeldung einer genetischen Information geht, die dem Kind einen relevanten medizinischen Nutzen bringen kann, ist zu erwarten, dass der Nutzen für das Kind in der Regel schwerer wiegt als die mit einer Rückmeldung an die Eltern indirekt verbundene Beeinträchtigung des Rechts auf Nichtwissen der Eltern. Ein solches Überwiegen des Nutzens für das Kind liegt beispielsweise dann vor, wenn die Rückmeldung eines Zusatzbefunds eine gut durchführbare und medizinisch wirksame Prävention einer Erkrankung anstößt, die, falls sie (entdeckt oder unentdeckt) ausbricht, einen schweren Verlauf nehmen und somit die Lebensqualität des Kindes, sein Wohl und die Wahrnehmung seiner Lebenschancen und Rechte oder gar sein Leben gefährden kann.
- (c) Auch wenn sich die genetische Information auf eine genetische Eigenschaft des Kindes bezieht, mit der nur eine gewisse Wahrscheinlichkeit für die Entwicklung einer Erkrankung verbunden ist, so geht es doch um eine personenbezogene Information, die sich direkt und gewiss auf das Kind bezieht, während sich aus derselben Information gewöhnlich nicht mit gleicher Gewissheit sagen lässt,

ob ein Elternteil dieselbe genetische Eigenschaft hat, sondern sich aus ihr nur schließen lässt, dass es eine bestimmte Wahrscheinlichkeit gibt, dass die genetische Eigenschaft auch in einem Elternteil ausgeprägt ist.

Diese Überlegungen und Einschätzungen zum Recht auf Nichtwissen und zu möglichen Spannungen zwischen dem Recht des Kindes auf bestmögliche Gesundheitsversorgung und Kindeswohl einerseits und dem Recht auf Nichtwissen des (zukünftigen) Kindes und der Eltern andererseits sind ein Argument dafür, dass den Eltern im Aufklärungs- und Einwilligungsprozess eine bestimmte Option nicht angeboten wird: Eltern sollen *nicht* die Möglichkeit erhalten, die Rückmeldung behandelbarer Zusatzbefunde mit frühem Krankheitsbeginn, die für das Kind potentiell gesundheitlich wichtig sein können, abzulehnen (siehe dazu die Empfehlung B1 in Kapitel 6.2.3).

5.10 Relevanz des Zusatzbefunds für Eltern und Geschwister

Die Tatsache, dass genetische Veränderungen sowohl Folge einer sogenannten *de novo* Mutation sein können als auch von den Eltern vererbt, bringt die Möglichkeit mit sich, dass – im Falle von Vererbung – sowohl die Eltern des untersuchten Kindes als auch potenzielle Geschwister von der gleichen Mutation betroffen sein können. Wir haben bereits in Kapitel 5.7.5.2 darauf hingewiesen, dass die Betroffenheit von Familienmitgliedern auch für die Interessen des Kindes bzw. das Kindeswohl relevant ist. In diesem Kapitel geht es hingegen ausschließlich um die von der Rückmeldung tangierten Interessen und Rechte der Familienmitglieder (im Sinne einer biologischen Verwandtschaft). Familienmitglieder können, je nach entdeckter Genvariante, von der Rückmeldung eines Zusatzbefunds in unterschiedlicher Weise betroffen sein:

- a) Eine *dominant erbliche Krankheitsprädisposition*, die beim Kind entdeckt wird, kann direkt von einem Elternteil vererbt worden sein, welcher selbst von der gleichen Prädisposition betroffen ist. Realistischerweise ist die Rückmeldung derartiger Zusatzbefunde für den entsprechenden Elternteil insbesondere bei Zusatzbefunden bzgl. Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf / Krankheitsbeginn relevant, da möglicherweise (bei behandelbaren Erkrankungen) beim Elternteil unmittelbar mit einer Intervention (z.B. Früherkennung) begonnen werden sollte. Erkrankungen mit frühem medizinischen Handlungsbedarf / Krankheitsbeginn hingegen dürften sich bei den Eltern, wenn diese von der entsprechenden

Genvariante betroffen sind und diese sich bei ihnen überhaupt in einer Erkrankung manifestiert, aufgrund ihres Alters häufig (wenn auch nicht immer) bereits manifestiert haben. Weiterhin können auch Geschwisterkinder von einer dominant erblichen Krankheitsprädisposition betroffen sein.

- b) Eine *autosomal rezessiv vererbte Krankheitsprädisposition*, die beim Kind anhand von zwei veränderten Genkopien entdeckt wird, tritt auf, wenn beide Eltern Überträger-in (Anlagetträger-in oder selbst erkrankt) dieser Krankheit sind. Im Falle von Anlagetträgerschaft besteht für die Eltern selbst kein Erkrankungsrisiko, jedoch ist die Wahrscheinlichkeit hoch, dass Geschwister die gleiche Krankheit bzw. Prädisposition haben wie das untersuchte Kind, und dass sie somit von der Rückmeldung eines Zusatzbefundes ebenfalls, wie das untersuchte Kind, profitieren werden. Auch zukünftige Geschwisterkinder könnten die gleiche Erkrankungsprädisposition haben. Die Information über eine entsprechende Anlagetträgerschaft der Eltern kann somit auch für weitere reproduktive Familienplanung relevant sein.
- c) Eine *Anlagetträgerschaft*, die beim Kind entdeckt wird, kann von einem oder beiden Elternteilen vererbt worden sein, die entweder selbst die Erkrankungsprädisposition (siehe a) haben oder aber zumindest Anlagetträger-in (siehe b) sind. In beiden Fällen können sich Auswirkungen für Geschwister ergeben (vgl. hierzu Kapitel 3.4).

Bei der Bewertung, inwieweit eine mögliche Betroffenheit der Familienmitglieder vorliegt und ob die Rückmeldung des Zusatzbefundes für die möglicherweise betroffenen Familienmitglieder nützlich sein kann (medizinische Relevanz oder Lebensplanungsrelevanz, siehe Kapitel 3.2), sollte neben den bereits genannten relevanten Kriterien (Ist die Erkrankung behandelbar? Wie schwerwiegend ist die Erkrankung? Wann tritt die Erkrankung in der Regel zum ersten Mal auf?) auch geklärt werden, wie hoch die Wahrscheinlichkeit ist, dass es sich bei der gefundenen Mutation (beim Zusatzbefund des Kindes) um eine *de novo* Mutation handelt. Hierfür muss auch die Familiengeschichte betrachtet werden. Idealerweise würden die genetischen Prädispositionen von Eltern und Kind stets gemeinsam in einer sogenannten Trio Sequenzierung untersucht. Dies ist jedoch mit hohen Kosten verbunden, die aktuell noch nicht flächendeckend von den Krankenkassen übernommen werden. Somit ist davon auszugehen, dass in den meisten Fällen nur eine gewisse Wahrscheinlichkeit angenommen werden kann, dass andere

Familienmitglieder vom Zusatzbefund des untersuchten Minderjährigen betroffen sind.

Was ist nun die ethische Relevanz der Betroffenheit der Eltern und Geschwister? Dadurch, dass Familienmitglieder in oben beschriebener Weise von dem entdeckten Zusatzbefund betroffen sein können, werden auch ihre Rechte und Interessen von einer Rückmeldung dieser Zusatzbefunde tangiert:

- **Gesundheit:** Auch Eltern und (zukünftigen) Geschwister kann die Rückmeldung insofern nützen, als sie über mögliche Krankheitsprädispositionen informiert werden, für welche Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren. Genauso besteht jedoch auch die (wenngleich offenbar eher geringe) Gefahr, dass Eltern und Geschwister durch die Rückmeldung psychische Belastung erfahren (vgl. hierzu Kapitel 5.15.3)
- **Recht auf Nichtwissen:** Stellt sich heraus, dass es sich bei der beim Kind entdeckten genetischen Variante um eine vererbte Mutation handelt, dann sind bei Überlegungen über eine Rückmeldung an die Familienmitglieder auch deren Informationsrechte mit einzubeziehen – somit auch ihr Recht auf Nichtwissen (Kapitel 5.9).

Die mögliche Relevanz von Zusatzbefunden für die Familie der betreffenden Minderjährigen sollte stets nachdrücklich im Rahmen der Aufklärung deutlich gemacht werden, damit Eltern oder reife Minderjährige diese in ihre Entscheidung bzgl. der Rückmeldung einbeziehen können, insbesondere wenn es darum geht, dass die Rückmeldung für Familienmitglieder einen gesundheitlichen Nutzen hat (vgl. hierzu die Empfehlung C3) oder für die weitere Familienplanung relevant ist (vgl. hierzu die Empfehlungen D1 und D2).

5.11 Elterliche Entscheidungshoheit

Aus kinderethischer Sicht ist die Elternschaft als eine sozial-normative Rolle zu sehen, die durch die *Verantwortung* der Eltern für das Wohl und die Rechte des Kindes bestimmt ist (Archard 2010; Schickhardt 2016), welches sie – im Rahmen eines gewissen Gestaltungspielraums – schützen und fördern müssen. Die Macht der Eltern über ihre Kinder ist an diesen Zweck gebunden. Echte *Rechte* in dem Sinne, dass man über etwas gemäß eigener Interessen und Vorlieben frei verfügen darf, haben Eltern gegenüber ihren Kindern nicht (Archard 2010, S. 44; Schickhardt 2016). Wenn ihr Kind in medizinischer Behandlung ist, ist es

daher Aufgabe der Eltern, die betroffenen Interessen und Rechte des Kindes wahrzunehmen und (bestmöglich) zu schützen und zu fördern, u.a. auch durch entsprechend geleitete Einwilligung oder Ablehnung bezüglich der Durchführung von medizinischen Maßnahmen an ihrem Kind. Bestimmte elementare Aspekte wie z.B. körperliche und seelische Gesundheit, sind dabei als wichtige Bestandteile eines allgemeinen und grundsätzlichen Verständnisses des Kindeswohls und der Rechte von Kindern anzuerkennen und obliegen nicht einfach der elterlichen Interpretation (siehe Kapitel 5.7.1).

Da es bei medizinischen Behandlungen oft um komplexe Sachverhalte geht, die von den Eltern gewöhnlich nicht selbständig fachgerecht durchdrungen werden, müssen diese sich bei der Suche nach der besten Entscheidung für ihr Kind mit den Informationen auseinandersetzen, die sie von den Ärzt-innen erhalten, und sind auf gute ärztliche Aufklärung und Beratung angewiesen. Erst wenn ein angemessenes Verständnis der medizinischen Lage unterstellt werden kann, ist es plausibel, davon auszugehen, dass Eltern am besten wissen, was im Interesse ihres Kindes ist.

Eine elterliche Entscheidung bezüglich medizinischer Maßnahmen, die das Kind betreffen (und damit auch die Ablehnung von wichtigen Informationen) kann infrage gestellt werden, wenn es nahe liegt, dass die Eltern wichtige Informationen oder Zusammenhänge nicht verstanden haben oder aus ärztlicher Sicht nicht im Interesse des Kindes handeln. In diesem Fall haben die behandelnden Ärzt-innen nicht nur das Recht, sondern auch die Pflicht, durch zusätzliche Gespräche die Gründe und Motive der Eltern zu ermitteln und in weitere Diskussionen über das für das Kind beste Vorgehen zu treten. Gelingt es Eltern und Ärzt-innen danach immer noch nicht, sich auf ein Vorgehen zu einigen, welches aus ärztlicher Sicht dem Wohl der Kinder in angemessener Weise gerecht wird, so können und müssen Ärzt-innen, wenn aus ihrer Sicht dem Kind ernste, vermeidbare und nicht gerechtfertigte negative Folgen für seine Gesundheit und Entwicklung drohen, mit Hilfe des Jugendamtes ein Verfahren starten, welches die spezifische elterliche Entscheidung gegebenenfalls ersetzen kann. In der ethischen Literatur werden verschiedene Faktoren/Kriterien diskutiert, unter welchen Umständen elterliche Entscheidungen übergangen werden dürfen bzw. müssen.¹⁴⁶ Ein solches Übergehen ist mindestens dann gerechtfertigt und sogar geboten, wenn dadurch ein möglicher Schaden für das Kind und somit die ernsthafte Verletzung grundsätzlicher Bedürfnisse und Interessen des Kindes

¹⁴⁶ Einen guten Überblick geben McDougall und Notini (2014).

vermieden werden kann (Gillam 2015; Diekema 2004; Diekema 2011; Gillam und Sullivan 2011; Hain 2018). Hierbei ist zu beachten, dass auch das Übergehen elterlicher Entscheidungen ggf. einen Schaden für das Kind mit sich bringen kann, der gegen den Schaden abgewogen werden muss, der durch die elterliche Entscheidung selbst entstehen würde. Die Beantwortung der Frage, ob in einer konkreten Situation die elterliche Entscheidungshoheit übertragen werden kann, muss sich immer am Ziel orientieren, den letztendlich zu erwartenden Schaden für das Kind so klein wie möglich zu halten (Diekema 2004; Gillam 2015; Winters 2018; Vears 2021).

Was bedeutet dies nun für die Frage nach der Rückmeldung von Zusatzbefunden? Es ist denkbar, dass Eltern kein prädiktives Wissen bzgl. ihrer Kinder und somit auch keine Zusatzbefunde erhalten möchten. Für eine derartige Ablehnung kann es unterschiedliche Gründe geben, z.B. die Angst vor der Wahrnehmung des Kindes als „gesunden Kranken“ oder das Recht auf Nichtwissen. Die Ablehnung von Zusatzbefunden kann jedoch, wenn es sich um Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen handelt, dazu führen, dass eine aus medizinischer Sicht notwendige oder zumindest sinnvolle Vorsorgeuntersuchung oder Behandlung nicht durchgeführt wird und somit einen Schaden für das Kind entsteht (Schaden A). Auf der anderen Seite ist zu bedenken, dass Eltern prädiktives Wissen z.B. aus Angst vor der Wahrnehmung des Kindes als gesunden Kranken ablehnen. Ein Übergehen des Elternwunsches könnte zu innerfamiliären Problemen führen und ebenfalls einen Schaden für das Kind mit sich bringen (Schaden B). Schaden A und Schaden B sind nun gegeneinander abzuwägen.

Bei der Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf gehen wir (insbesondere bei schweren Krankheiten mit hoher Penetranz) davon aus, dass Schaden A stets schwerer wiegt als Schaden B, weshalb wir empfehlen, derartige Zusatzbefunde stets zurückzumelden (siehe hierzu Empfehlung B1).

5.12 Die ärztliche Verpflichtung auf das individuelle Wohl des Kindes

Ärzt:innen im Allgemeinen haben die berufsethische Verpflichtung, das individuelle Wohl ihrer Patient:innen stets als ihr „oberstes Anliegen“ zu betrachten.¹⁴⁷ *Salus aegroti suprema lex* – die Gesundheit des Kranken sei höchstes Gesetz –, wie es eine traditionelle Formulierung zum

¹⁴⁷ https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/_old-files/downloads/pdf-Ordner/International/bundersaerztekammer_deklaration_von_genf_04.pdf (zuletzt aufgerufen am 4. April 2023)

ärztlichen Ethos ausdrückt. Auch heute gilt es als zentraler Teil des Arztberufs mit seiner ärztlichen Professionsethik, dass Ärzt:innen ihre Kompetenzen *im besten Interesse der Patient:innen* verwendet.¹⁴⁸ Loyalität und "Treue" ("fidelity") gegenüber ihren Patient:innen sind wichtige professionelle Tugenden und Normen in der Gesundheitsversorgung (Beauchamp und Childress 2009). Diese professionsethische Verpflichtung gilt auch für Pädiater:innen gegenüber ihren kindlichen Patient:innen. Es spricht auch einiges dafür, dass sie in besonders starkem Maß für das Verhältnis zwischen Pädiater:innen und kindlichen Patient:innen gilt, da Kinder gewöhnlich eine vulnerable Patientengruppe darstellen.

5.13 Der Aufwand für Ärzt:innen und das Gesundheitswesen

Ärzt:innen müssen stets begrenzte Ressourcen einsetzen, seien es finanzielle Mittel für Medikamente, knappe Zeitkontingente an gemeinsam genutzten Diagnostikgeräten (z.B. MRT) in Kliniken oder auch Laborkapazitäten. Ein besonders knappes Gut stellt die Zeit dar, welche Ärzt:innen für ihre Patient:innen aufwenden können. Ärzt:innen sind verpflichtet, die ihnen zur Verfügung stehenden knappen Ressourcen sowohl im Sinne ihrer aktuellen Patient:innen als auch im Sinne zukünftiger Patient:innen einzusetzen. Zeit, die für die Belange einzelner Patient:innen aufgewendet wird, geht so potenziell zu Lasten der Zeitkontingente, die für die Betreuung anderer Patient:innen zur Verfügung stehen. Im Bereich der Humangenetik ist der zeitliche Aufwand für (die verpflichtende und ausführliche) *Aufklärung und Beratung* im Allgemeinen besonders hoch. Dies gilt in erhöhtem Maße im Bereich der Genetik in der Pädiatrie, welche ohnehin mit einem vergleichsweise hohen Zeitaufwand verbunden ist. Pädiater:innen müssen begrenzte Ressourcen im Sinne aller kindlichen Patient:innen einsetzen. Daher spielen auch Faktoren wie Aufwand, Machbarkeit und Umsetzbarkeit von möglichen Empfehlungen zur Rückmeldung von Zusatzbefunden bei Minderjährigen eine Rolle, welche sich in entsprechenden Empfehlungen widerspiegeln muss (vgl. die Empfehlungen E1, E2, F1 und F2)

5.14 Freiheit und Wert der Forschung

Zusatzbefunde tauchen nicht nur im Behandlungskontext auf, sondern können auch von Forscher:innen bzw. forschenden Ärzt:innen entdeckt werden, beispielsweise dann, wenn Daten aus genetischen oder genomischen Analysen, die ursprünglichen aus dem Behandlungskontext stammen, sekundär für die Forschung genutzt werden. Besonders im translationalen Kontext, in welchem diese Stellungnahme beansprucht, anwendbar zu sein, ist es durchaus wahrscheinlich, dass Zusatzbe-

¹⁴⁸ "[U]se [...] competence in the best interest of the patient" (Pellegrino 2002).

funde im Rahmen der Forschung entdeckt werden. Ähnlich wie für die behandelnden Ärzt:innen (Kapitel 5.13) stellt die Rückmeldung von Zusatzbefunden auch einen gewissen Mehraufwand für die beteiligten Forscher:innen bzw. forschenden Ärzt:innen dar, welcher mit deren Recht auf Forschungsfreiheit und ggf. deren Verpflichtung zu Forschen (z.B. an Unikliniken) in Konflikt stehen kann. Weiterhin ist es auch im gesellschaftlichen Interesse und im Interesse zukünftiger Patient:innen, dass Forscher:innen bzw. forschende Ärzt:innen ihrer Tätigkeit so gut es geht nachkommen können. Bei Empfehlungen zur Rückmeldung von Zusatzbefunden muss der mögliche Mehraufwand für Forscher:innen bzw. forschende Ärzt:innen somit immer mit diesen konfligierenden Rechten und Interessen abgewogen werden. Eine starke Regulierung oder Belastung der Forschung durch erheblichen Mehraufwand kann daher ab einem bestimmten Punkt auch unverhältnismäßig und ungerechtfertigt sein.

5.15 Zur konkreten Bewertung von Schaden und Nutzen der Rückmeldung eines Zusatzbefundes für betroffene Minderjährige

In den bisherigen Abschnitten des vorliegenden ethischen Kapitels 5 wurden wichtige ethische Aspekte, insbesondere die moralischen Rechte und Pflichten der involvierten Personen, aufgeführt. Diese Aspekte sind grundlegend für die Gestaltung des Informations- und Aufklärungsprozesses und die dabei relevante Frage der anzubietenden Rückmeldeoptionen. Genau in dieser Hinsicht stellen sie Gründe für die unten aufgeführten Empfehlungen dar, die sich in erster Linie auf den Aufklärungs- und Informationsprozess sowie die anzubietenden Rückmeldeoptionen beziehen. Einige spezielle aufgeführte Aspekte wie die (fehlende oder eingeschränkte) Einwilligungsfähigkeit der Kinder oder ihr Recht auf Mitsprache und Beteiligung betreffen offensichtlich vor allem und fast ausschließlich den Aufklärungs- und Einwilligungsprozess. Viele der anderen oben aufgeführten ethischen Aspekte, die direkt die Kinder betreffen, sind aber auch wichtige Orientierungspunkte *für die konkrete Bewertung des potenziellen Nutzens und der potenziellen Risiken der Rückmeldung eines konkret vorliegenden Zusatzbefundes für ein betroffenes Kind*. Da im Sinne eines kindzentrierten Vorgehens die Belange der kindlichen Patient:innen bei der Nutzenbewertung der Rückmeldung eines Zusatzbefundes im Vordergrund stehen müssen, werden im Folgenden die dafür wichtigsten oben aufgeführten ethischen Aspekte noch einmal zusammengefasst. Außerdem soll konkreter veranschaulicht werden, wie die aufgeführten kindbezogenen ethischen Aspekte von der Rückmeldung eines Zusatzbefundes betroffen sein können.

5.15.1 Auswirkung der Rückmeldung auf die Autonomie des Kindes

Die Autonomie des betroffenen Kindes ist durch die Rückmeldung der Zusatzbefunde betroffen, insofern Wissen über die eigenen Krankheitsprädispositionen – insbesondere bei behandelbaren Erkrankungen – zukünftige autonome Gesundheitsentscheidungen ermöglicht. Wissen aufgrund der Rückmeldung von Zusatzbefunden kann aber auch zu einer besseren Informiertheit von „Lebensplänen“ und Lebensplanentscheidungen führen und dadurch autonomiestärkend sein. (→ *Lebensplanungsnutzen*)

5.15.2 Auswirkung der Rückmeldung auf die körperliche Gesundheit des Kindes

Die Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen kann großen Nutzen für das betroffene Kind dahingehend haben, dass entsprechende Vorsorge- und/oder Behandlungsmaßnahmen angestoßen werden können. Zudem kann das Wissen um eine genetische Prädisposition (in Bezug auf behandelbare wie auch nicht behandelbare Erkrankungen) in der Zukunft unnötige und belastende Diagnostik ersparen. Der mögliche Nutzen genetischen Prädispositionswissens hängt davon ab, um welche Art von Krankheitsprädisposition es sich handelt (behandelbar oder nicht, Penetranz, Expressivität, Belastung durch Behandlung, wenn behandelbar, und Wahrscheinlichkeit eines Erfolgs derselben). Ebenso müssen Belastungen und Effektivität etwaiger Vorsorgeuntersuchungen in Betracht gezogen werden, die durch eine Rückmeldung ggf. angestoßen werden. (→ *medizinischer Nutzen*)

5.15.3 Auswirkung der Rückmeldung auf die psychische Gesundheit des Kindes

Das Wissen über mögliche Belastungen durch prädiktives Wissen (aus gezielten genetischen Tests sowie aus Zusatzbefunden) ist relativ limitiert (siehe hierzu Infobox 1). Es lässt sich festhalten, dass psychische Auswirkungen der Rückmeldung der Ergebnisse aus *genetischen Tests* in den vorhandenen Studien in aller Regel eher gering ausfallen. Bei Personen, bei denen eine relevante Belastung direkt nach der Rückmeldung festgestellt werden konnte, stellte diese Belastung in aller Regel lediglich ein vorübergehendes Phänomen dar. Sowohl Erwachsene als auch Kinder zeigten in den genannten Studien wenig nachhaltige psychische Einschränkungen bzw. Belastungen durch genetische Testergebnisse, wobei im Falle der Kinder in einigen Studien ein nicht signifikanter Anstieg depressiver Symptome festgestellt wurde, der teilweise über einen Zeitraum von bis zu 12 Monaten hinweg gemessen werden

konnte. Auch in Bezug auf die Belastung von Minderjährigen durch Wissen über ihren Anlageträgerstatus (aus gezielten Testungen) liegen nur wenige Studien vor, die allerdings nahelegen, dass eine Belastung eher unwahrscheinlich ist. Während sich die genannten Ergebnisse auf Kinder und Erwachsene im Rahmen gezielter genetischer Tests beziehen, so existieren in Bezug auf die *Auswirkung von Zusatzbefunden* bisher nur wenige kleine, vorwiegend qualitative Studien an *Erwachsenen*. Auch wenn in diesen Studien ähnliche psychische Auswirkungen (bzw. eben deren weitestgehende Abwesenheit) beobachtet werden konnten wie bei den gezielten genetischen Tests und teilweise sogar von positiven Effekten durch die Rückmeldung berichtet wurde, so ist aufgrund der nur rudimentären Evidenzlage schwer zu sagen, ob diese Ergebnisse erstens valide und für Erwachsene verallgemeinerbar und zweitens auch auf Kinder übertragbar sind. Diese verhältnismäßig schwache Evidenzlage in Bezug auf die psychische Belastung durch die Rückmeldung von Zusatzbefunden (welche sich ggf. von der Belastung durch genetisches Prädispositionswissen aus gezielten genetischen Tests unterscheidet)¹⁴⁹ legt es insbesondere auch aufgrund der Individualität jeder-s einzelnen Patient-in nahe, bei der Abschätzung möglicher Schäden durch eine Rückmeldung tendenziell Vorsicht walten zu lassen, d.h. die Möglichkeit einer psychischen Belastung anzunehmen.

Empirische Studien zu möglichen Belastungen durch genetisches Wissen

Auswirkungen prädiktiven Wissens auf Erwachsene

Crozier et al. (2015) berichten in einem systematischen Review zu psychischen Auswirkungen präsymptomatischer prädiktiver Mutationstests auf Chorea Huntington bei Risikopersonen auf lange Sicht (d.h. nach einem initialen Anstieg von Gefühlen der Hoffnungslosigkeit) keine signifikanten Unterschiede zwischen denjenigen, die positiv und denen, die negativ auf die Erkrankung getestet wurden. Dieses Ergebnis ist besonders deshalb bemerkenswert, weil es sich bei der Huntington Krankheit um eine nicht behandelbare Erkrankung handelt, deren Eintreten mit genetischen Tests sehr gut vorhersagbar ist (hohe Penetranz). Heshka et al. (2008) untersuchten in einem systematischen Review die psychischen Auswirkungen von genetischen Prädispositionswissen bei präsymptomatischen Erwachsenen mit einer multifaktoriellen genetischen Störung im Erwachsenenalter in ihrer Familiengeschichte. Ein Großteil der

¹⁴⁹ Es gibt gewisse Gründe dafür, einen Unterschied zwischen der Rückmeldung Ergebnissen gezielter genetischer Tests und der Rückmeldung von Zusatzbefunden anzunehmen. Während eine gezielte genetische Testung i.d.R. aufgrund eines konkreten Verdachts (z.B. aufgrund ungeklärter Symptome oder auch aufgrund des Vorkommens der Erkrankung in der Familie) geschieht, so befinden sich Patient:innen die Zusatzbefunde erhalten bereits in einer Krankheitssituation (welche die genetische Diagnostik überhaupt indizierte) und erhalten zusätzlich noch einen Befund über mögliche zukünftige Erkrankungen. Weiterhin ist bei gezielten genetischen Tests auch weniger wahrscheinlich, dass Familienmitglieder unerwartet betroffen sind, da diese Tests häufig aufgrund einer familiären Vorgeschichte durchgeführt werden, die Erkrankung in der Familie also in der Regel bereits bekannt ist (Dondorp et al. 2021).

von Heshka et al. untersuchten Studien bezog sich auf unterschiedliche Arten von Krebsrisiken. Während häufig eine initiale Belastung nach der Rückmeldung positiver Befunde festgestellt werden konnte, so war diese in der Regel nur für wenige Wochen oder Monate messbar. Einschränkend muss jedoch angemerkt werden, dass sowohl Crozier et al. als auch Heshka et al. die Möglichkeit eines Self-Selection-Bias für wahrscheinlich halten, welcher das Ergebnis der Untersuchungen hin zu einer positiveren Wahrnehmung der Auswirkungen genetischen Wissens verzerren könnte. Weiterhin geben Crozier et al. (2015) zu bedenken, dass die verwendeten psychologischen Messinstrumente ggf. nicht ausreichend sensitiv gewesen sein könnten, um subklinische Belastungen zuverlässig zu messen.

Auswirkungen prädiktiven Wissens auf Kinder

Wakefield et al. (2016) untersuchten in einem systematischen Review die Auswirkungen prädiktiven Wissens auf Kinder, welche auf diverse genetische Prädispositionen getestet wurden. In den meisten untersuchten Studien war zwar allgemein keine signifikante Erhöhung von Angst, Depression oder Stress nach einem positiven Befund zu messen (weder im Verhältnis zu Kindern mit einem negativen Befund noch im Vergleich von vor und nach der Befundrückmeldung). In fünf Studien wurde jedoch ein nicht signifikanter Anstieg der depressiven Symptome bei Kindern festgestellt (teilweise bis zu 12 Monaten nach der Diagnosestellung (Codori et al. 2003)). Es gab außerdem Hinweise darauf, dass die Ausbildung dieser depressiven Symptome begünstigt wurden, wenn die Eltern von der in Frage kommenden Krankheit betroffen waren.

Auswirkungen prädiktiven Wissens im Rahmen von Zusatzbefunden auf Erwachsene

Zur Frage nach den konkreten Auswirkungen genetischen Prädispositionswissens, welches im Rahmen von Zusatzbefunden generiert wurde, existieren bisher keine großen Übersichtsarbeiten, sondern nur einige wenige, vorwiegend qualitative, Untersuchungen mit begrenzter Aussagekraft. Lewis et al. (2016) berichten in Interviews (N=29), dass gesunde Studienteilnehmer:innen, die genetisches Prädispositionswissen zurückgemeldet bekamen, überwiegend neutral bis positiv auf die Rückmeldung reagierten und dass diejenigen, die zunächst negative Auswirkungen des Wissens verspürten, diesem Wissen nach wenigen Wochen wieder neutral bis positiv gegenüberstanden. In einer kleinen Studie (N=35 von denen nur 7 eine Rückmeldung über einen Zusatzbefund erhielten) berichten Sanderson et al. (2017), dass Studienteilneh-

mer-innen in der Regel positiv bis neutral auf die Befundrückmeldung reagierten, dass es jedoch auch einzelne Fälle gab, bei denen die Rückmeldung zunächst Besorgnis hervorrief. Wynn et al. (2018) untersuchten Unterschiede in Ängstlichkeit und Depressivität zwischen Personen, die eine gesundheitsrelevante Rückmeldung erhielten (d.h. eine Rückmeldung bzgl. der Prädisposition schwerer Erkrankungen) (N=40) und zwei weiteren Gruppen: Personen, die kein oder nur ein geringes persönliches Krankheitsrisiko rückgemeldet bekamen (N=67) und Personen, die nicht sequenziert wurden (N=85). Es konnte kein Unterschied in den Mittelwerten von Ängstlichkeit und Depressivität in den drei Gruppen nachgewiesen werden, wenngleich die Autoren einen Trend bei denjenigen beobachteten, die eine gesundheitsrelevante Rückmeldung bekommen hatten, bestimmte Bewältigungsstrategien anzuwenden. Zusätzlich berichteten Probanden mit gesundheitsrelevanten Zusatzbefunden, dass sie sich durch das Wissen aus den Zusatzbefunden gestärkt fühlten. Nambot et al. (2021) führten Interviews mit Krebspatient-innen durch (N=10), die im Rahmen einer erkrankungsspezifischen genetischen Diagnostik Zusatzbefunde zurückgemeldet bekamen. Die Patient-innen gaben an, einen Monat nach der Rückmeldung keine negativen psychischen Auswirkungen erlebt zu haben. In einer Interviewstudie mit Patient-innen, welche entweder eine Prädisposition für eine onkologische Erkrankung (N=10) oder eine Prädisposition für ein Herzleiden (N=10) rückgemeldet bekommen hatten, berichten Schoot et al. (2021), dass die meisten Teilnehmer-innen zwar zunächst von der Rückmeldung schockiert waren, dass dieses Gefühl aber mit der Zeit der Wertschätzung für das Wissen, gerade in Bezug auf die Planung möglicher Präventivmaßnahmen, gewichen war.

Sonderfall: Anlageträgerstatus

In Bezug auf Personen, die positiv auf eine Anlageträgerschaft für schwere Erkrankungen getestet wurden zeigt sich, dass dieses Wissen bei Erwachsenen durchaus belastende Schuldgefühle mit sich bringt, wenn diese bereits Kinder haben, die an eben jener Erkrankung leiden für die sie selbst Anlageträger-innen sind (Lewis et al. 2011). In Bezug auf die Auswirkungen von Wissen über einen Anlageträgerstatus bei Kindern ist hingegen relativ wenig bekannt, da der Anlageträgerstatus in der Regel erst im Erwachsenenalter getestet wird. Wenige Langzeitbeobachtungen, welche sich auf Kinder beziehen, die entgegen dem üblichen Vorgehen gezielt auf einen Anlageträgerstatus getestet wurden, legen allerdings nahe, dass hier eher keine Belastungen zu erwarten sind (Jarvinen et al. 2000a; Jarvinen et al. 2000b).

5.15.4 Auswirkung der Rückmeldung auf die Interessen des Kindes am Wohlergehen seiner Familie

Auch Familienmitglieder können einen medizinischen Nutzen durch die Rückmeldung haben. Dies stellt einen Nutzen für das Kind selbst dar, welches ein Interesse an einer möglichst gesunden Familie hat (→ **sozialer Nutzen**). Gleichzeitig könnte aber auch die psychische Belastung der Eltern durch genetisches Wissen eine Belastung für die Familie und somit auch für das Kind sein.

5.15.5 Auswirkung der Rückmeldung auf das Recht des Kindes auf eine offene Zukunft

Das Recht des Kindes auf eine offene Zukunft ist durch die Rückmeldung von Zusatzbefunden zum einen in Bezug auf sein Recht auf eine **offene informationelle Zukunft** betroffen, da durch die Rückmeldung in gewisser Weise Wissen erzeugt wird (bzw. eben Wissen aus einer reinen Datenbank überhaupt in eine Akte überführt, nicht direkt gelöscht wird), was Gegenstand der zukünftigen informationellen Selbstbestimmung ist. Dieses Wissen kann ggf. missbräuchlich und zum Nachteil des Kindes eingesetzt werden oder Nachteile im Bereich Versicherungen nach sich ziehen. So dürfen Versicherer nach GenDG (§18) vor dem Abschluss von Versicherungen zwar weder eine genetische oder genomische Untersuchung noch die Aushändigung der Ergebnisse etwaiger bereits durchgeführter genetischer oder genomischer Tests verlangen. Dies gilt jedoch nur bis zu einer vereinbarten Versicherungsleistung von 300.000€ Einmalleistung bzw. 30.000€ Jahresrente. Das Vorhandensein von Informationen über etwaige Krankheitsprädispositionen, die ab diesen Beträgen offenzulegen sind, könnte z.B. zu höheren Beiträgen führen oder gar dazu, dass die entsprechende Person nicht versichert wird. Weiterhin ist das Recht auf eine offene informationelle Zukunft auch in dem Sinne von der Rückmeldung betroffen, als die Rückmeldung das (zukünftige) **Recht auf Nichtwissen** verletzt, da das Kind sich später, d.h. im Erwachsenenalter, nicht mehr gegen das Wissen entscheiden kann.

Andererseits stellt das Wissen über genetische Prädispositionen auch einen wichtigen Faktor für **offene Lebenswege** dar (siehe Kapitel 5.15.1), insofern je nach Art der rückgemeldeten Prädisposition die (zukünftige) Gesundheit des Kindes maßgeblich beeinflusst werden kann. Gesundheit wiederum ist Voraussetzung dafür, dass bestimmte Lebenswege überhaupt eingeschlagen werden können. Weiterhin stellt das Wissen über genetische Prädispositionen die Grundlage für eine informierte Entscheidung über mögliche Lebenswege dar bzw. kann darüber informieren, welche Handlungsoptionen offenstehen.

6 EMPFEHLUNGEN

Im vorliegenden Kapitel werden Empfehlungen ausgesprochen, wie der Aufklärungs- und Einwilligungsprozess in Bezug auf den Umgang mit Zusatzbefunden Minderjähriger nach Auffassung der EURAT Gruppe gestaltet werden sollte. Dies bedeutet, es handelt sich um Empfehlungen darüber, was im Vorfeld einer genetischen oder genomischen Untersuchung an Minderjährigen, d.h. bevor überhaupt ein Zusatzbefund aufgetreten ist, mit den betroffenen Minderjährigen und deren Eltern besprochen und geklärt werden sollte. Basierend auf den in den vorigen Kapiteln diskutierten Kriterien geben wir im folgenden Abschnitt (Kapitel 6.1) einige *allgemeine Empfehlungen*, wie angemessen auf die Herausforderungen im Zusammenhang mit Zusatzbefunden reagiert werden sollte. Zudem werden spezielle Sonderfälle behandelt und der aus unserer Sicht richtige Umgang mit ihnen erläutert. Im nächsten Schritt (Kapitel 6.2 bis 6.6) sprechen wir *konkrete Empfehlungen für den Umgang mit den unterschiedlichen Kategorien möglicher Zusatzbefunde* aus, d.h., wie über die unterschiedlichen Kategorien aufgeklärt werden sollte und welche Rückmeldeoptionen den Eltern bzw. reifen Minderjährigen zur Auswahl gestellt werden sollten. Vier der fünf unterschiedlichen Kategorien möglicher Zusatzbefunde ergeben sich aus den Kriterien „Art und Relevanz des Zusatzbefundes“ (siehe Kapitel 3.2) und „Zeitpunkt des medizinischen Handlungsbedarfs und Krankheitsbeginn“ (siehe Kapitel 3.3). Die fünfte Kategorie betrifft Zusatzbefunde bzgl. eines Anlageträgerstatus (siehe Kapitel 3.4). Somit ergeben sich insgesamt folgende Kategorien zur Einordnung von Zusatzbefunden:

- Zusatzbefunde bzgl. **behandelbarer** Erkrankungen mit **frühem** medizinischen Handlungsbedarf
- Zusatzbefunde bzgl. **behandelbarer** Erkrankungen mit **spätem** medizinischen Handlungsbedarf
- Zusatzbefunde bzgl. eines **Anlageträgerstatus**
- Zusatzbefunde bzgl. **nicht behandelbarer** Erkrankungen mit **frühem** Krankheitsbeginn
- Zusatzbefunde bzgl. **nicht behandelbarer** Erkrankungen mit **spätem** Krankheitsbeginn

Abbildung 1: Kategorien möglicher Zusatzbefunde

Alle Empfehlungen basieren auf den in den vorigen Kapiteln erläuterten, für den Umgang mit Zusatzbefunden Minderjähriger relevanten Aspekten. Zudem wird im Rahmen der spezifischen Empfehlungen zur Rückmeldung unterschiedlicher Kategorien von Zusatzbefunden eine (allgemeine) Nutzen-Schaden-Abwägung vorgenommen. Hierfür werden die im Kapitel 5.15 erläuterten Aspekte herangezogen. Dies bedeutet, dass geprüft wird (1), welcher **Nutzen** durch eine Rückmeldung für das Kind entsteht, sei es (i) der mögliche *medizinische Nutzen* oder (ii) der *Lebensplanungsnutzen* (der medizinische Nutzen und der Lebensplanungsnutzen dienen der *Schaffung bzw. Wahrnehmung offener Lebenswege*). Weiterhin wird (iii) der *soziale Nutzen* geprüft, welcher sich für das Kind ergibt, wenn die Eltern oder (zukünftige) Geschwister erheblich von der Rückmeldung profitieren. Diesem Nutzen gegenüberstehend, wird (2) der mögliche **Schaden** einer Rückmeldung in Betracht gezogen. Dieser Schaden kann potenziell (wenngleich eher unwahrscheinlich) (a) durch *psychische Belastungen* aufgrund prädiktiven Wissens entstehen. Immer steht zudem (b) eine mögliche Beeinträchtigung des *Rechts auf offene informationelle Zukunft* im Raum sowie (c) die Verletzung des *Rechts auf Nichtwissen*.

Aus der Abwägung von möglichem Nutzen und Schaden ergeben sich für jede Kategorie von Zusatzbefunden jeweils Empfehlungen in Bezug auf die Rückmeldung bei *jüngeren Kindern* sowie auch bei *reifen Minderjährigen*.

Wichtige Hinweise:

1. *Die hier ausgesprochenen Empfehlungen beschreiben das aus Sicht der EURAT Gruppe richtige Vorgehen für den Aufklärungs- und Einwilligungsprozess in Bezug auf Zusatzbefunde. Ziel ist es, mögliche Konflikte zu antizipieren und so, wenn möglich, zu vermeiden. Das hier empfohlene Vorgehen dient auch der Minimierung der in der rechtlichen Analyse aufgezeigten Risiken. Im Umkehrschluss bedeutet dies, dass unsere Empfehlungen nicht den Anspruch haben, Praktiker anzuweisen, was mit bereits aufgetretenen Zusatzbefunden geschehen soll. Das Vorgehen beim konkreten Auftreten eines Zusatzbefunds ist stets an das gebunden, was im Aufklärungsprozess vereinbart wurde.*
2. *Die hier getroffenen Empfehlungen arbeiten (notwendigerweise) mit eher allgemein-abstrakten Kategorien, welche den Betroffenen und/oder ihren Eltern im Aufklärungs- und Einwilligungsprozess genannt*

werden. Im konkreten Fall, in dem ein Zusatzbefund auftritt, ist es Aufgabe der jeweils behandelnden Ärzt:innen, diesen in einer der Kategorien einzuordnen und einzuschätzen, was der konkrete Nutzen einer Rückmeldung des Zusatzbefundes ist.

6.1 Allgemeine Empfehlungen zur Rückmeldung

6.1.1 Zuverlässigkeit der Zusatzbefunde

Wie bereits in Kapitel 5.2 erläutert, unterliegen genetische Befunde stets einer gewissen Unsicherheit, insofern sie nur die Wahrscheinlichkeit anzeigen, dass eine entsprechende Krankheit ausbricht. Um Belastungen für Patient:innen bzw. deren Eltern möglichst gering zu halten und das Risiko eines „falschen Alarms“ zu minimieren, ergibt sich folgende grundsätzliche Empfehlung:

Empfehlung A1

Es sollten nur Zusatzbefunde zurückgemeldet werden, die klinisch validiert sind und eine hohe Penetranz haben.

6.1.2 Herausforderungen in der Kommunikation

Aufgrund der Unsicherheit genetischer Befunde bringt sowohl die Aufklärung über mögliche Zusatzbefunde als auch die etwaige Rückmeldung derselben gewisse Herausforderungen in der Kommunikation mit sich. So kann es für Personen ohne Erfahrung mit genetischem Prädispositionswissen und ohne medizinische Vorkenntnisse schwierig sein, die Konsequenzen einer Rückmeldung adäquat zu erfassen und somit eine Entscheidung zu treffen, die ihren eigenen Werten entspricht. In der konkreten Rückmeldesituation selbst ist zudem zu bedenken, dass Informationen über Krankheitsprädispositionen emotional überfordern können, insbesondere dann, wenn man bedenkt, dass vielen Menschen die Einordnung von Wissen über Wahrscheinlichkeiten schwerfällt.

So ergeben sich folgende Empfehlungen:

Empfehlung A2

Sowohl die Aufklärung über die Möglichkeit von Zusatzbefunden und den Umgang mit denselben als auch die Rückmeldung selbst müssen stets von geschultem Fachpersonal durchgeführt werden, welches auf die Fragen der Eltern und ihrer Kinder adäquat eingehen kann. Über den

klinischen Kontext hinaus sollten auch bei der Aufklärung und Rückmeldung im Forschungskontext die Anforderungen des Gendiagnostikgesetzes beachtet werden.

Empfehlung A3

Zusätzlich zur Aufklärung sollte leicht verständliches Informationsmaterial bereitgestellt werden, welches die relevanten Fragen in laienverständlicher Sprache und kompakter Form beantwortet.

Ein Vorschlag für das in Empfehlung A3 angesprochene Material findet sich am Ende dieser Stellungnahme in Form einer Informationsbroschüre für Eltern (Kapitel 8.1) bzw. reife Minderjährige (Kapitel 8.2). Weiterhin machen wir einen Vorschlag für den eigentlichen Aufklärungstext bzgl. des Umgangs mit Zusatzbefunden (Kapitel 9).

6.1.3 Sonderfall: Reife Minderjährige

Sprechen wir von reifen Minderjährigen, so bedeutet das, dass bei diesen Minderjährigen die Einwilligungsfähigkeit für die Entscheidung bzgl. der Rückmeldung festgestellt wurde (zur Einwilligungsfähigkeit, siehe Kapitel 4.2.3 und 5.4). Es steht ihnen somit formell frei, diese Entscheidung allein, d.h. ohne die Zustimmung ihrer Eltern zu treffen. Trotzdem empfiehlt es sich, insbesondere um Konflikte innerhalb der Familie zu vermeiden, die Entscheidungsfindung auch bei reifen Minderjährigen gemeinsam mit den Eltern anzustreben.

So ergibt sich folgende Empfehlung:

Empfehlung A4

Im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses reifer Minderjähriger sollten die Eltern nach Möglichkeit in die Entscheidungsfindung bzgl. der Rückmeldung einbezogen werden.

6.1.4 Sonderfall: behandlungsrelevante Befunde

Im Zuge genetischer oder genomischer Analysen können Befunde entstehen, die insofern nicht unserer Definition von Zusatzbefunden aus Kapitel 3.1 entsprechen, als sie relevant für die Behandlung der Erkan-

kung sind, wegen der das Kind (bzw. der-die Jugendliche) gegenwärtig in Behandlung ist. Befunde, die für die gegenwärtige Behandlung relevant sind, werden von unserer Definition von Zusatzbefunden explizit ausgeschlossen. Ein mögliches praxisnahes Beispiel für einen solchen behandlungsrelevanten Befund ist eine pathogene Variante im *TP53* Gen bei einem Kind mit einem Hirntumor. Personen mit einem TP53 assoziierten Tumorprädispositionssyndrom, dem sogenannten Li-Fraumeni Syndrom, sollten wegen des erhöhten Risikos für das Auftreten von Sekundärmalignomen im Strahlenfeld nach Möglichkeit keine therapeutische Bestrahlung erhalten. Befunde dieser Art sind unmittelbar relevant für die aktuelle Therapie. Eine Rückmeldung (zumindest an behandelnde Ärzt:innen) ist dringend erforderlich. Im gesamten Aufklärungs- und Einwilligungsprozess darf kein Zweifel daran gelassen werden, dass alle Befunde, die für die Diagnostik oder Behandlung der gegenwärtigen Erkrankung des Kindes relevant sein können, an das Behandlungsteam zurückgemeldet werden und in die Diagnostik und Behandlung des erkrankten Kindes integriert werden. Entsprechend dürfen den Eltern im Aufklärungs- und Einwilligungsprozess keine Optionen angeboten werden, die es ihnen ermöglichen, eine Rückmeldung zu Befunden zu verweigern, die für die Behandlung der aktuellen Erkrankung des Kindes relevant sind.

So ergibt sich folgende Empfehlung:

Empfehlung A5

Befunde, die für die aktuelle Behandlung von potenzieller Relevanz sind, müssen immer (an das die Untersuchung veranlassende ärztliche Personal) zurückgemeldet werden. Den Eltern muss klar kommuniziert werden, dass ihnen nicht angeboten wird, über die Rückmeldung solcher Befunde zu entscheiden (sie also keine Option erhalten, solche Befunde abzulehnen), sondern dass solche Befunde als Standard an das Behandlungsteam gemeldet und in die Behandlung einbezogen werden.

6.2 Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf

6.2.1 Möglicher Nutzen durch Rückmeldung

Im Falle von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf kann die Rückmeldung entsprechende Vorsorgeuntersuchungen oder Behandlungsmöglichkeiten

ten noch im Kindesalter anstoßen und somit eine Erkrankung vermeiden oder zumindest die Folgen abmildern und ggf. sogar die Diagnostik erleichtern, sollten bereits unspezifische Symptome auftreten (*medizinischer Nutzen*). Gerade bei sehr jungen Kindern ist auch *Lebensplanungsnutzen* durch die Rückmeldung wahrscheinlich, können die Eltern sich und ihr Kind doch durch das Prädispositionswissen auf eine zu erwartende Erkrankung vorbereiten. Der medizinische Nutzen und der Lebensplanungsnutzen dienen der *Schaffung bzw. Wahrnehmung offener Lebenswege*. Zudem kann Wissen um die Erkrankungsprädisposition Rückschlüsse auf mögliche Prädispositionen von Angehörigen und somit einen medizinischen Nutzen für diese ermöglichen, der dem Kind indirekt nützt (*sozialer Nutzen*). Die Größe des Nutzens der Rückmeldung variiert mit der entsprechenden Krankheitsprädisposition, z.B. gemessen an Penetranz und der Krankheitsschwere: Umso schwerwiegender und wahrscheinlicher eine mögliche Erkrankung, die durch eine Rückmeldung vermieden oder zumindest behandelt werden kann und umso effektiver die jeweilige Behandlung, desto größer ist der Nutzen.

6.2.2 Möglicher Schaden durch Rückmeldung

Die Rückmeldung schränkt das *Recht auf eine offene informationelle Zukunft* ein und verletzt das *Recht auf Nichtwissen*. Ein möglicher Schaden durch die Rückmeldung im Sinne von *psychischer Belastung* ist möglich, wenngleich eher unwahrscheinlich. Weiterhin können Belastungen durch etwaige Vorsorgeuntersuchungen entstehen, welche, je nach Art der Krankheitsprädisposition, unterschiedlich belastend sein können.

6.2.3 Abwägung von Nutzen und Schaden

Der Nutzen der Rückmeldung überwiegt insbesondere bei schweren Erkrankungen mit hoher Penetranz gegenüber den möglichen Schäden. Diese Einschätzung kann unter Umständen bei Krankheitsprädispositionen mit geringer Penetranz und Krankheitsschwere und gleichzeitig starker Belastungen, z.B. durch Vorsorgeuntersuchungen, anders ausfallen. Diese Beurteilung, ob die Rückmeldung eines Zusatzbefundes im konkreten Fall sinnvoll und im Interesse des Kindes ist, muss der/die Ärzt-in vornehmen. Den Eltern sollte im Aufklärungs- und Einwilligungsprozess keine Option angeboten werden, mit der sie die Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf ablehnen können. Entsprechend muss den Eltern im Aufklärungs- und Einwilligungsprozess erklärt werden, dass Zusatzbefunde dieser Kategorie zurückgemeldet werden, wenn ein medizinischer Nutzen für das Kind wahrscheinlich ist.

So ergibt sich folgende Empfehlung:

Empfehlung B1

Zusatzbefunde bzgl. **behandelbarer** Erkrankungen mit **frühzeitigem** medizinischen Handlungsbedarf sollten im Regelfall rückgemeldet werden. Den Eltern sollte im Aufklärungs- und Einwilligungsprozess keine Option angeboten werden, mit der sie die Rückmeldung dieser Kategorie von Zusatzbefunden ablehnen können. Entsprechend müssen die Eltern im Aufklärungsprozess darüber informiert werden, dass Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf zurückgemeldet werden, wenn ein medizinischer Nutzen dadurch wahrscheinlich ist.

6.2.4 Sonderfall reife Minderjährige

Wenn bei jugendlichen Patient:innen die Entscheidungsfähigkeit festgestellt wird, so können sie ihre informationellen Rechte selbst wahrnehmen. D.h., sie haben auch das Recht, im Aufklärungs- und Einwilligungsprozess darüber zu entscheiden, ob sie Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf (im Falle ihres Auftretens) zurückgemeldet bekommen wollen oder nicht. Wenn reife Minderjährige diese Rückmeldeoption ablehnen, dann ist diese Entscheidung grundsätzlich zu akzeptieren, auch wenn sie aus medizinischer Sicht als kaum nachvollziehbar erscheinen mag. Im Gespräch sollte der/die Ärzt:in daher noch einmal darauf aufmerksam machen, was der potenzielle Nutzen der genannten Zusatzbefunde für den/die Patient:in (und ihre-seine Familie) sein kann und welche Nutzenpotenziale durch Ablehnung der Rückmeldeoption ausgeschlossen werden. Weiterhin ist auch bei reifen Minderjährigen stets eine gemeinsame Entscheidungsfindung unter Einbeziehung der Eltern voraussichtlich der Normalfall und in jedem Fall anzustreben, um innerfamiliäre Konflikte möglichst zu vermeiden (siehe obige Empfehlung A3).

So ergibt sich folgende Empfehlung:

Empfehlung B2

Im Aufklärungs- und Einwilligungsprozess sollten reife Minderjährige die Option haben, die Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. behandel-

barer Erkrankungen mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf abzulehnen. Im Falle einer Ablehnung der Rückmeldung sollte jedoch nachdrücklich auf den potenziellen Nutzen dieser Rückmeldung für Patient·in und Familienmitglieder hingewiesen werden.

6.3 Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf

6.3.1 Möglicher Nutzen durch Rückmeldung

Zusatzbefunde bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf haben zum Zeitpunkt der Rückmeldung bzw. in der Phase der Kindheit (oder Jugend) für das Kind keinen *medizinischen Nutzen*. Allerdings stellt das Wissen über eine zukünftige (im Erwachsenenalter) behandelbare Erkrankung einen potenziellen zukünftigen Nutzen dar, insofern zum gegebenen Zeitpunkt entsprechende (Vorsorge-) Maßnahmen ergriffen werden können. Voraussetzung hierfür ist allerdings, dass das Wissen über den Zusatzbefund dem Kind in der Zukunft zur Verfügung steht. Weiterhin hat das Wissen über eine mögliche zukünftige Erkrankung einen *Lebensplanungsnutzen*. Der zukünftige medizinische Nutzen und der Lebensplanungsnutzen dienen der *Schaffung bzw. Wahrnehmung offener Lebenswege*, wenngleich auch zu einem späteren Zeitpunkt als dies bei Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit frühem medizinischen Handlungsbedarf der Fall ist. Das Wissen über die Erkrankungsprädisposition kann zudem Rückschlüsse auf mögliche Prädispositionen von Familienangehörigen ermöglichen und somit dem Kind schon jetzt indirekt nutzen, wenn eine möglicherweise schwere Erkrankung der Eltern oder ggf. erwachsener Geschwister vermieden oder behandelt wird (*sozialer Nutzen*). Die Größe des möglichen Nutzens variiert mit der entsprechenden Krankheitsprädisposition gemessen an Penetranz und Krankheitsschwere aber auch mit dem Grad der Behandelbarkeit.

6.3.2 Möglicher Schaden durch Rückmeldung

Die Rückmeldung schränkt das *Recht auf eine offene informationelle Zukunft* ein, was in Zukunft Probleme (beispielsweise beim Abschluss von Lebensversicherungen) darstellen kann. Zudem wird das *Recht auf Nichtwissen* verletzt. Ein möglicher Schaden durch die Rückmeldung im Sinne von *psychischer Belastung* ist möglich, wenngleich eher unwahrscheinlich. Weiterhin können Belastungen durch etwaige Vorsorgeuntersuchungen entstehen, welche, je nach Art der Krankheitsprädisposition, unterschiedlich belastend sein können.

6.3.3 Abwägung von Nutzen und Schaden

Die Rückmeldung stellt einen Eingriff in die Rechte des Kindes dar, denen zum aktuellen Zeitpunkt kein medizinischer Nutzen für das Kind gegenübergestellt werden kann, allerdings ein indirekter Nutzen bei möglicher Betroffenheit von Familienangehörigen und ein zukünftiger medizinischer Nutzen. Es besteht die Gefahr, dass ein Ausbleiben der Rückmeldung einen späteren Schaden für das Kind erzeugt, sollte die Information verloren gehen. Die Abwägung dieser möglichen Nutzen und Schäden sollte den Eltern des Kindes bzw. dem reifen Minderjährigen im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses selbst überlassen werden. Es sollte dort jedoch umfassend über die Gefahr aufgeklärt werden, dass medizinisch relevantes Wissen verloren gehen kann, sollten sich Eltern (oder reife Minderjährige) gegen eine Rückmeldung entscheiden. Im Falle reifer Minderjähriger sollte versucht werden, die Eltern so weit wie möglich in die Aufklärung und Entscheidungsfindung mit einzubeziehen, (siehe Empfehlung A3).

So ergeben sich folgende Empfehlungen:

Empfehlung C1

Den Eltern bzw. den reifen Minderjährigen sollte im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses die Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf angeboten werden. Hiernach sollten drei Auswahloptionen offenstehen: (1) Keine Rückmeldung; (2) Rückmeldung über das Vorhandensein eines Ergebnisses, das noch nicht handlungsrelevant ist mit dem Hinweis auf den Zeitpunkt, ab wann medizinischer Handlungsbedarf besteht (d.h. im Falle von jüngeren Kindern, wann die Eltern das bis dahin erwachsene Kind darüber aufklären sollten, dass ein relevanter Zusatzbefund vorliegt); (3) Rückmeldung des Zusatzbefunds und genetische Beratung.

Empfehlung C2

Im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses der Eltern jüngerer Minderjähriger sollte mit Nachdruck auf den möglichen Nutzen von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit spätem me-

dizinischen Handlungsbedarf für das zukünftig erwachsene Kind hingewiesen werden, um die Wichtigkeit einer Rückmeldung zu betonen.¹⁵⁰

Empfehlung C3

Im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses (sowohl von Eltern als auch von reifen Minderjährigen) sollte stets und mit Nachdruck auf einen möglichen Nutzen einer Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf für weitere Familienmitglieder hingewiesen werden, um die Wichtigkeit einer eventuellen Rückmeldung zu betonen.

6.4 Zusatzbefunde bzgl. eines Anlageträgerstatus

6.4.1 Möglicher Nutzen durch Rückmeldung

Die Rückmeldung eines Zusatzbefunds bzgl. eines Anlageträgerstatus bringt keinen Nutzen für die Gesundheit des betroffenen Kindes (*medizinischer Nutzen*). Allerdings kann das Wissen über den Anlageträgerstatus in der Zukunft (im Erwachsenenalter) für die Familienplanung relevant werden (*Lebensplanungsnutzen*). Somit hilft die Rückmeldung in Bezug auf die zukünftige Familienplanung des Kindes bei seiner *Wahrnehmung offener Lebenswege*. In Bezug auf die gegenwärtigen Familienmitglieder des Kindes ist zu beachten, dass insbesondere männliche Geschwisterkinder je nach Art des Anlageträgerstatus nicht nur ebenfalls Anlageträger, sondern mitunter (im Falle von x-chromosomaler Vererbung, siehe Kapitel 3.4) direkt von der Krankheit betroffen sein können. Die Rückmeldung kann also in mehrfacher Hinsicht einen *sozialen Nutzen* erzeugen: in Bezug auf den möglichen medizinischen Nutzen für Geschwister, in Bezug auf die Lebensplanung bereits existierender Geschwisterkinder und in Bezug auf die weitere Familienplanung der Eltern. Je nach Art der Anlageträgerschaft (Art der Vererbung, Behandelbarkeit, Penetranz und Krankheitsschwere der möglichen Erkrankung), kann der Nutzen für das Kind wie für die Familie unterschiedlich groß sein.

6.4.2 Möglicher Schaden durch Rückmeldung

Das Wissen um einen Anlageträgerstatus erzeugt voraussichtlich keine *psychische Belastung*, da dieser mit keiner Erkrankung verbunden ist,

¹⁵⁰ Mittelfristig wäre es wünschenswert, eine technische Lösung zur Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen mit spätem medizinischen Handlungsbedarf anzustreben, beispielsweise das Einpflegen der Information über den Zusatzbefund in die elektronische Patientenakte (ePA), welche z.B. zu einem definierten Zeitpunkt darauf hinweist, dass genetische Informationen existieren, über die sich das nunmehr erwachsene Kind informieren kann und die *möglicherweise gesundheitsrelevant sein können*. Hierbei ist darauf zu achten, dass keine Information darüber bereitgestellt wird die darauf schließen lässt, ob wirklich ein Zusatzbefund vorliegt oder nicht, um das Recht auch Nichtwissen so gut es geht zu schützen.

auch wenn diese Einschätzung im individuellen Fall anders ausfallen kann. Allerdings beeinträchtigt die Rückmeldung das Recht auf eine *offene informationelle Zukunft* und verletzt das *Recht auf Nichtwissen*.

6.4.3 Abwägung von Nutzen und Schaden

Der Schaden durch die Rückmeldung ist voraussichtlich minimal, der Nutzen für das Kind stellt sich, wenn überhaupt, erst in Zukunft im Rahmen der Familienplanung ein. Allerdings könnte im Falle der Betroffenheit von Familienmitgliedern ggf. ein indirekter (sozialer) Nutzen für das Kind entstehen. Im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses sollten Eltern über die verschiedenen möglichen Nutzen (für die Familie und damit indirekt für das Kind) aufgeklärt werden. Eltern sollten die Möglichkeit erhalten, diejenigen Zusatzbefunde bzgl. des Anlageträgerstatus zurückgemeldet zu bekommen, die für sie selbst oder für Geschwister relevant sein können, nicht aber diejenigen, bei denen eine Relevanz für Familienmitglieder unwahrscheinlich ist.

So ergibt sich folgende Empfehlung:

Empfehlung D1

Im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses sollte den Eltern nur angeboten werden, Zusatzbefunde bzgl. eines Anlageträgerstatus ihres Kindes zurückgemeldet zu bekommen, wenn die Rückmeldung für sie selbst oder die Geschwister des Kindes nützlich sein kann.

6.4.4 Sonderfall reife Minderjährige

Die Rückmeldung stellt, wie erwähnt, voraussichtlich keine relevante Belastung dar und entspricht gleichzeitig den Informationsrechten des einwilligungsfähigen Minderjährigen. Aus diesem Grund sollten reife Minderjährige im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses die Möglichkeit erhalten, sich für die Option der Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. ihres Anlageträgerstatus zu entscheiden. Dabei ist auch auf eine mögliche Betroffenheit von Familienmitgliedern entsprechend der Ausführungen in Kapitel 3.4 hinzuweisen. In Bezug auf die Entscheidungsfindung ist es sinnvoll, die Eltern so weit wie möglich einzubeziehen, gerade deshalb, weil Informationen über den Anlageträgerstatus auch für diese relevant sind (siehe Empfehlung A3).

So ergibt sich folgende Empfehlung:

Empfehlung D2

Reifen Minderjährigen sollte im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses die Rückmeldung etwaiger Zusatzbefunde bezüglich ihres Anlageträgerstatus angeboten werden. Dabei sollte auch auf den möglichen Nutzen der Rückmeldung für andere Familienmitglieder, insbesondere von Geschwistern (Brüdern) hingewiesen werden, welche selbst von der entsprechenden Krankheit (nicht nur vom Anlageträgerstatus) betroffen sein können.

6.5 Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit frühem Krankheitsbeginn

6.5.1 Möglicher Nutzen durch Rückmeldung

Die Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. (nach aktuellem Stand der Wissenschaft) nicht behandelbaren Erkrankungen mit frühem Krankheitsbeginn hat aufgrund jener Unbehandelbarkeit keinen direkten *medizinischen Nutzen* für das betroffene Kind. Allerdings kann das Wissen um eine genetische Prädisposition – abhängig von der Art der Erkrankung – Kindern mit unspezifischen Symptomen ggf. unnötige und belastende Diagnostik ersparen. Zudem kann das Wissen eine auf die (mögliche) Erkrankung angepasste Lebensplanung ermöglichen (*Lebensplanungsnutzen*), insbesondere dann, wenn davon auszugehen ist, dass die Krankheit im Kindesalter so schwer ist, dass das Kind sich *nicht zu einem selbständigen Erwachsenen entwickeln wird, und die Eltern entsprechend für die Zukunft des Kindes vorsorgen müssen. Der Lebensplanungsnutzen hilft somit auch bei der Wahrnehmung offener Lebenswege*. Darüber hinaus kann das Wissen auch für weitere Familienmitglieder lebens- und familienplanungsrelevant sein (*sozialer Nutzen*).

6.5.2 Möglicher Schaden durch Rückmeldung

Die Rückmeldung schränkt das *Recht auf eine offene informationelle Zukunft* ein und verletzt das *Recht auf Nichtwissen*. Ein Schaden durch die Rückmeldung im Sinne von *psychischer Belastung* ist möglich und gerade in Anbetracht der Unbehandelbarkeit der mit dem Zusatzbefund assoziierten Erkrankung ggf. wahrscheinlicher als bei Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen. Allerdings sind die Wahrscheinlichkeit und das Ausmaß einer psychischen Belastung schwer abzuschätzen

und können individuell und je nach Schwere der Erkrankung sehr unterschiedlich ausfallen.

6.5.3 Abwägung von Nutzen und Schaden

Auch wenn dadurch Rechte des Kindes verletzt werden, so kann eine Rückmeldung in *bestimmten, aber nicht in allen Fällen*, d.h. abhängig von der Art und Schwere der assoziierten Erkrankung, von großer Wichtigkeit für die Lebensplanung von Minderjährigen und Eltern und somit gerechtfertigt sein. Es sollte somit stets beachtet werden, dass nur Zusatzbefunde bzgl. Erkrankungsprädispositionen zur Rückmeldung angeboten werden, bei denen ein Nutzen für die Lebensplanung wahrscheinlich ist, um ein sinnvolles Verhältnis von Beratungsaufwand zum Nutzen durch die Rückmeldung zu gewährleisten. Dies bedeutet, dass Eltern bzw. reifen Minderjährigen im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses die Rückmeldeoption angeboten werden sollte, dass sie etwaige Zusatzbefunde mit wahrscheinlichem Nutzen für die Lebensplanung (Zusatzbefund bzgl. eines hohen Risikos einer schweren Erkrankung) erhalten. Die Notwendigkeit der Eingrenzung von zur Rückmeldung möglichen Zusatzbefunden auf diejenigen mit Lebensplanungsrelevanz muss klar kommuniziert werden. Weiterhin sollte im Falle von reifen Minderjährigen versucht werden, die Eltern so weit wie möglich in die Aufklärung und Entscheidungsfindung mit einzubeziehen (siehe Empfehlung A3).

So ergeben sich folgende Empfehlungen:

Empfehlung E1

Den Eltern von nicht reifen Minderjährigen sollte im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses angeboten werden, Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit frühem Krankheitsbeginn mit großer Relevanz für die Lebensplanung (Zusatzbefund bzgl. eines hohen Risikos einer schweren Erkrankung) zu erhalten.

Empfehlung E2

Analog zur Empfehlung E1 sollte reifen Minderjährigen im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses angeboten werden, Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit frühem Krankheitsbeginn mit großer Relevanz für die Lebensplanung (Zusatzbefund bzgl. eines hohen Risikos einer schweren Erkrankung) zu erhalten.

6.6 Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn

6.6.1 Möglicher Nutzen durch Rückmeldung

Die Rückmeldung von Zusatzbefunden zu nicht behandelbaren Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn hat für das Kind keinen direkten *medizinischen Nutzen*. Der *Lebensplanungsnutzen* hängt (neben den genannten Faktoren Penetranz und Krankheitsschwere) davon ab, wie spät der Krankheitsbeginn ist. So hat ein Alzheimer-Risikoallel vermutlich im frühen Erwachsenenalter noch keine Relevanz für die Lebensplanung, andere Prädispositionen wie z.B. eine Friedreich-Ataxie – eine neurodegenerative Erkrankung, die meist schon vor dem 25. Lebensjahr auftritt – schon eher. Der mögliche Lebensplanungsnutzen dient *der Wahrnehmung offener Lebenswege*. Ein *sozialer Nutzen* für das Kind entsteht allenfalls in der Zukunft, wenn es beispielsweise darum geht, die Betreuung der ebenfalls vom Erkrankungsrisiko betroffenen Eltern (z.B. an Alzheimer) frühzeitig zu organisieren. Allerdings ist ohnehin davon auszugehen, dass Kinder sich früher oder später um die Versorgung ihrer Eltern kümmern müssen. Das Mehrwissen über bestimmte Prädispositionen für nicht behandelbare Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn fällt somit in Bezug auf den sozialen Nutzen in der Regel kaum ins Gewicht.

6.6.2 Möglicher Schaden durch Rückmeldung

Die Rückmeldung schränkt das *Recht auf eine offene informationelle Zukunft ein*, und diese Einschränkung kann in Zukunft zu Problemen führen (beispielsweise beim Abschluss von Lebensversicherungen). Zudem wird das *Recht auf Nichtwissen* verletzt. Ein Schaden durch die Rückmeldung im Sinne von *psychischer Belastung* ist möglich und gerade in Anbetracht der Unbehandelbarkeit der mit dem Zusatzbefund assoziierten Erkrankung ggf. wahrscheinlicher als bei Zusatzbefunden bzgl. behandelbarer Erkrankungen. Allerdings sind die Wahrscheinlichkeit und das Ausmaß einer psychischen Belastung schwer abzuschätzen und können individuell und je nach Schwere der Erkrankung sehr unterschiedlich ausfallen.

6.6.3 Abwägung von Nutzen und Schaden

Dem Eingriff in die Rechte des Kindes steht (abhängig von Art und Schwere der Erkrankung) der potenzielle Lebensplanungsnutzen entgegen, welcher jedoch aller Voraussicht nach erst im Erwachsenenalter auftritt. Eine Rückmeldung an die Eltern ist zum aktuellen Zeitpunkt nicht rechtfertigbar, da das Wissen über eine Prädisposition für eine

nicht behandelbare Erkrankung mit spätem Krankheitsbeginn für das Kind erst dann relevant wird, wenn es selbst autonom (ohne elterlichen Einfluss) über die Wahrnehmung seiner Informationsrechte bestimmen kann. Gleichzeitig hat das Wissen keinen medizinischen Nutzen, welcher eine Mitbestimmung durch die Eltern zum Schutz des Kindes rechtfertigen würde, wie wir sie bei Zusatzbefunden bzgl. *behandelbarer Erkrankungen* mit spätem medizinischen Handlungsbedarf einräumen (Empfehlung C1). Den Eltern sollte im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses entsprechend erst gar keine Option der Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. nicht-behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn angeboten werden. Vielmehr sollte ihnen erklärt werden, dass eine Rückmeldung dieser Art von Zusatzbefunden nicht geschieht. Allerdings sollten die Kinder im Erwachsenenalter die Möglichkeit bekommen, darüber zu entscheiden, ob sie Zusatzbefunde bzgl. nicht-behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn erhalten möchten oder nicht. Aus diesem Grund sollten sie, wenn sie erwachsen sind, von ihren Eltern darüber informiert werden, dass eine genetische oder genomische Analyse durchgeführt wurde und sie die Möglichkeit haben, sich Informationen über *mögliche Zusatzbefunde* bzgl. nicht-behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn einzuholen, wenn sie dies wünschen. Eine Information darüber, ob überhaupt derartige Zusatzbefunde vorliegen, wird nicht erteilt.

So ergeben sich folgende Empfehlungen

Empfehlung F1

Im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses sollte den Eltern keine Option zur Rückmeldung etwaiger Zusatzbefunde bzgl. nicht-behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn angeboten werden. Über diesen Umstand sollten sie im Vorfeld aufgeklärt werden.

Empfehlung F2

Damit das Kind im Erwachsenenalter selbst entscheiden kann, ob es einen Zusatzbefund erhalten möchte, sollten die Eltern darauf hingewiesen werden, dass sie ihr Kind, wenn es erwachsen ist, darüber informieren, dass eine genetische oder genomische Analyse erfolgt ist.

6.6.4 Sonderfall reife Minderjährige

Reife Minderjährige haben in Bezug auf ihre eigene Erkrankungsprädisposition ein Recht auf Wissen, insbesondere wenn es um lebensplanungsrelevantes Wissen geht. Somit sollte den reifen Minderjährigen im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses die Rückmeldung etwaiger lebensplanungsrelevanter Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn als Option angeboten werden. Ähnlich wie bei der Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit *frühem* Krankheitsbeginn ist auch hier der Aufwand für die Rückmeldung selbst inklusive Aufklärung und etwaiger genetischer Beratung in Betracht zu ziehen, was eine Eingrenzung auf Rückmeldung von Zusatzbefunden bzgl. Erkrankungsprädispositionen nahelegt, bei denen Lebensplanungsrelevanz besteht. Die Einschränkung auf diese lebensplanungsrelevanten Zusatzbefunde ist klar an die reifen Minderjährigen zu kommunizieren. Weiterhin ist die Möglichkeit klar zu kommunizieren, dass die Zusatzbefunde auch für andere Familienmitglieder relevant sein können. Zudem sollte auch hier versucht werden, die Eltern so weit wie möglich in die Aufklärung und Entscheidungsfindung mit einzubeziehen (siehe Empfehlung A3).

So ergibt sich folgende Empfehlung:

Empfehlung F3

Reifen Minderjährige sollte im Rahmen des Aufklärungs- und Einwilligungsprozesses angeboten werden, Zusatzbefunde bzgl. nicht behandelbarer Erkrankungen mit spätem Krankheitsbeginn mit hoher Eintrittswahrscheinlichkeit und vermutlich erheblicher Einschränkung der Lebensqualität zurückgemeldet zu bekommen, da diese eine hohe Relevanz für die individuelle Lebensplanung haben.

7 FALLBEISPIELE

Um die Anwendung der Empfehlungen aus Kapitel 6 zu veranschaulichen, werden diese im Folgenden auf zwei Fallbeispiele angewandt:

Fallbeispiel 1

Untersucht wurde ein neugeborener Junge mit Herzfehler. Die genomische Analyse konnte keine Ursache für den Herzfehler nachweisen, aber als Zusatzbefund eine pathogene Variante im OTC Gen. Diese Variante ist assoziiert mit einem Ornithin-Transcarbamylase-Mangel. Unbehandelt besteht besonders in katabolen Situationen das Risiko für lebensbedrohliche Krisen durch Hyperammonämie. Dem kann bei Kenntnis der Diagnose diätetisch vorgebeugt werden und sollte es zu einer Entgleisung kommen, so kann unmittelbar und ohne Zeitverluste (z.B. durch verzögerte Diagnosestellung) mit der Akuttherapie begonnen werden.

Dieser Fall fällt in die Kategorie *Zusatzbefund bzgl. einer behandelbaren Erkrankung mit frühzeitigem medizinischen Handlungsbedarf* (Kapitel 6.2).

Eine Unterlassung der Rückmeldung könnte für das Kind zu ernsthaften und ggf. lebensbedrohlichen Schäden durch Hyperammonämie führen, d.h. die Rückmeldung hätte großen *medizinischen Nutzen*, da bei Kenntnis der Diagnose schnell und adäquat auf etwaige akute Entgleisungen reagiert werden kann. Weiterhin bringt die Rückmeldung einen großen *Lebensplanungsnutzen* mit sich, da z.B. durch eiweißarme Ernährung katabolen Situationen vorgebeugt werden kann. Der medizinische Nutzen und der Lebensplanungsnutzen für das Kind dienen der *Schaffung bzw. Wahrnehmung offener Lebenswege*. Dieser Nutzen besteht prinzipiell auch für Geschwister, die prinzipiell von der gleichen Mutation betroffen sein könnten (*sozialer Nutzen*).

Dem immensen Nutzen für das Kind steht zwar ein Schaden in Form der Verletzung *Rechts auf eine offene informationelle Zukunft* und des *Rechts auf Nichtwissen* gegenüber. Ebenso sind weitere Schäden, z.B. in Form von *psychischer Belastung* oder im Versicherungsbereich zwar sehr unwahrscheinlich, aber nicht gänzlich ausgeschlossen.

Die genannten Schäden fallen im Verhältnis zum Nutzen durch eine Rückmeldung nur wenig ins Gewicht. Vielmehr kann Verletzung von auf die Zukunft gerichteten Rechten insofern vernachlässigt werden, als eine Zukunft ohne bestimmte (vorbeugende) Maßnahmen, die durch die Rückmeldung überhaupt erst angestoßen werden, unsicher ist.

Fallbeispiel 2

In der genetischen Untersuchung mittels Einzel-Exom-Analyse eines 6-jährigen Jungen mit kognitiver Entwicklungsstörung und Mikrozephalie sowie Epilepsie wurde keine Ursache gefunden. Allerdings fand sich eine pathogene Variante im MLH1 Gen. Diese Variante ist mit dem Lynch Syndrom assoziiert, eine Tumorprädisposition des Erwachsenenalters (Darmkrebs und andere Tumore), für die es eine wirkungsvolle Früherkennung gibt. Die Variante ist für den Jungen im Kindesalter nicht relevant. Für die Eltern wäre diese Information aber unmittelbar gesundheitsrelevant, da wahrscheinlich ein Elternteil diese Anlage trägt, damit selbst eine hohe Tumorwahrscheinlichkeit hat und eine Früherkennung wahrnehmen könnte.

Dieser Fall fällt in die Kategorie *Zusatzbefund bzgl. einer behandelbaren Erkrankung mit spätem medizinischen Handlungsbedarf* (Kapitel 6.3).

Durch eine Rückmeldung zum aktuellen Zeitpunkt entstünde für das Kind kein medizinischer Nutzen, da die Tumorprädisposition erst im Erwachsenenalter relevant wird. Allerdings kann das Wissen einen *zukünftigen medizinischen Nutzen* und einen *Lebensplanungsnutzen* mit sich bringen, z.B. durch regelmäßige Darmkrebsvorsorgeuntersuchungen etc. Der medizinische Nutzen und der Lebensplanungsnutzen dienen der *Schaffung bzw. Wahrnehmung offener Lebenswege*. Die wahrscheinliche Betroffenheit der Eltern legt einen erheblichen *sozialen Nutzen* nahe: Für sie sind die genannten Vorsorgeuntersuchungen bereits jetzt angezeigt und können ggf. die Behandelbarkeit etwaiger Tumore bedeutend erhöhen.

Durch die Rückmeldung würde das *Recht auf offene informationelle Zukunft* bzw. das *Recht auf Nichtwissen* verletzt. Ein Schaden durch die Rückmeldung im Sinne einer *psychischen Belastung* ist möglich, wengleich auch nicht sehr wahrscheinlich.

Der große soziale Nutzen, welchen eine Rückmeldung für das Kind (durch die Betroffenheit der Eltern und ggf. für Geschwister) mit sich bringt spricht zwar auf den ersten Blick für eine Rückmeldung, betrifft aber neben den Einschränkungen und Verletzungen der Rechte des Kindes auch die informationellen Rechte von Eltern (und besagten Geschwistern). In Bezug auf den möglichen Nutzen für Geschwister gilt, ähnlich wie beim betroffenen Jungen selbst, dass dieser (je nach Alter des Geschwisterkinds) erst in der Zukunft entsteht.

8 INFORMATIONSBROSCHÜRE ZU ZUSATZBEFUNDEN*

Im Folgenden stellen wir eine Informationsbroschüre vor, welche Eltern (Kapitel 8.1) bzw. reifen Minderjährigen (Kapitel 8.2) die aus unserer Sicht relevanten Informationen zu möglichen Zusatzbefunden in laienverständlicher Form vermittelt. Diese Informationsbroschüre ist **keinesfalls** als Ersatz für ein ausführliches Aufklärungsgespräch zu verstehen, kann dieses jedoch ergänzen.

Sowohl die beiden Versionen der Informationsbroschüre als auch die in Kapitel 9 vorgestellten Textbausteine für Aufklärungs- und Einwilligungsunterlagen können unter www.eurat.info heruntergeladen werden.

8.1 Informationsbroschüre für Eltern

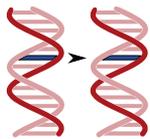
Was sind genetische Varianten?

Alle von außen sichtbaren (z.B. Haarfarbe), aber auch nicht sichtbaren Merkmale, die über Gene weitergegeben werden, sind sogenannte genetische Eigenschaften. Sie werden über Generationen weitervererbt. Dabei entstehen kontinuierlich auf natürlichem Weg Veränderungen, neue Kombinationen oder Abweichungen in den Genen (sog. genetische Varianten), die jeden Menschen einzigartig machen. Ein sehr kleiner Bruchteil dieser Varianten spielt – wie wir heute wissen – bei der Entstehung bestimmter (genetisch bedingter) Krankheiten eine Rolle. Dieser kleine Anteil an Varianten ist für die untersuchte Person von besonderer Bedeutung, wenn sich daraus medizinische Handlungsmöglichkeiten (z.B. für eine verbesserte Behandlung von Krankheiten) ableiten lassen. In wissenschaftlichen Untersuchungen sind diese Varianten auch für Forscherinnen und Forscher von Bedeutung, weil sie zum Verständnis der Diagnose und der Behandlung von Erkrankungen beitragen können. Denn das Wissen zur gesundheitlichen Bedeutung verschiedener Varianten wächst ständig. Dies führt zu einer Verbesserung von Diagnostik und Therapien, auch wenn aufgrund der Vielzahl möglicher genetischer Varianten für viele dieser Varianten die gesundheitliche Bedeutung aktuell noch unklar ist. Mit dem medizinischen Fortschritt werden diese künftig zunehmend aufgedeckt.

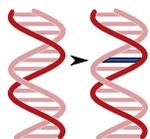


* Aktualisiert im April 2024

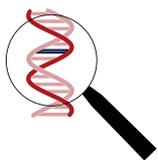
Woher kommen genetische Varianten?



Genetische Varianten werden entweder **geerbt** oder entstehen **neu**. **Geerbte** genetische Varianten werden von den Eltern an ihre Kinder vererbt. Sie sind bereits zum Zeitpunkt der Geburt vorhanden und bestehen stabil weiter. Handelt es sich bei den genetischen Varianten um solche, für die bereits ein Zusammenhang mit einer Erkrankung nachgewiesen wurde, so können sie entweder bereits ab der Geburt oder erst im Laufe des Lebens Krankheitssymptome verursachen. Dadurch, dass ererbte genetische Varianten von Generation zu Generation weitergegeben werden, erlauben sie häufig auch Rückschlüsse darauf, dass Blutsverwandte ebenfalls von dieser Variante betroffen sein könnten. Nicht in allen Fällen wurden genetische Varianten vererbt. Sie können auch von einer Generation auf die nächste **neu** entstanden sein, was als *“de novo Mutation”* bezeichnet wird.

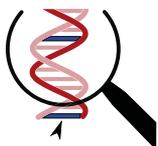


Warum wird im Rahmen der Diagnostik nach genetischen Varianten gesucht?



Im Rahmen der **genetischen Diagnostik** wird nach genetischen Varianten gesucht, die als Ursache einer bereits bestehenden Erkrankung in Frage kommen. Je nach Befund lassen sich daraus **Therapieempfehlungen oder Vorsorgemöglichkeiten** ableiten. Manchmal wird auch bei gesunden Personen nach genetischen Varianten gesucht (prädiktive Diagnostik), wenn sich beispielsweise aus der Familiengeschichte Hinweise auf eine genetische Erkrankung ergeben. Das Wissen über solche Varianten ist beispielsweise im Falle einer erblichen Tumorveranlagung wichtig, damit Tumore durch **Früherkennung** frühzeitig entdeckt und behandelt werden können.

Was sind Zusatzbefunde?



Bei genetischen Untersuchungen, die zum Ziel haben, die genetische Ursache einer Krankheit zu identifizieren und ggf. Empfehlungen für deren Behandlung abzuleiten, können Veränderungen entdeckt werden, die nicht im Zusammenhang mit der ursprünglichen Fragestellung stehen. Diese sogenannten Zusatzbefunde in der genetischen Diagnostik sind also Befunde, die im Rahmen der Diagnostik entdeckt werden, nach denen **nicht aktiv gesucht** wurde, die aber dennoch mit anderen,

möglicherweise **vererbten und vererbaren Eigenschaften und Krankheiten in Verbindung stehen.**

Wie sicher kann ich sein, dass eine entdeckte Veranlagung zu einer Erkrankung führt?

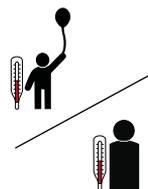
Ein Zusatzbefund weist darauf hin, dass die **Wahrscheinlichkeit** dafür, eine bestimmte Erkrankung zu bekommen, **mehr oder weniger stark erhöht** ist. Wie stark diese Erhöhung ist, hängt von der Art des Zusatzbefunds ab. Wir werden Ihnen nur Zusatzbefunde mitteilen, bei denen eine hohe Wahrscheinlichkeit besteht, dass diese auch wirklich zu einer Erkrankung führen.

Welche Arten von Zusatzbefunden gibt es?

Zusatzbefunde können sowohl **Veranlagungen für Krankheiten** anzeigen, für die es **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, als auch für Krankheiten, für die (nach aktuellem medizinischen Wissen) zum jetzigen Zeitpunkt **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Beide Arten von Veranlagungen können entweder **bereits im Kindesalter** zu einer Erkrankung führen oder **erst im Erwachsenenalter**.

Es gibt auch Zusatzbefunde, die für die untersuchte Person nicht medizinisch bedeutsam sind, da sie nicht zu einer Erkrankung führen. Solche sogenannten **Anlageträgerschaften** können aber für deren **Nachkommen** und unter Umständen für **Eltern** und **Geschwister** von Bedeutung sein.

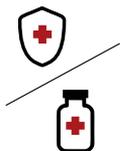


Was bedeutet es, dass zum jetzigen Zeitpunkt keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren?

In der medizinischen Forschung werden **ständig neue Erkenntnisse** gewonnen und das Diagnose- und Behandlungsspektrum erweitert. So besteht die Möglichkeit, dass eine aktuell nicht behandelbare Erkrankung in einigen Jahren behandelbar sein wird. Wie wahrscheinlich dies der Fall ist, lässt sich zum aktuellen Zeitpunkt jedoch oft nicht abschätzen.



Was bedeutet, dass eine Erkrankung „behandelbar“ ist?



Eine Erkrankung gilt als behandelbar, wenn **medizinische Maßnahmen** bekannt sind, die es erlauben, dieser Erkrankung **vorbeugend** (präventiv) oder **therapeutisch** entgegenzuwirken.

Was ist eine Anlageträgerschaft?



Bei einer sogenannten Anlageträgerschaft handelt es sich um eine genetische Variante, welche bei der **betroffenen Person in der Regel keine Krankheit auslöst**. Die Variante kann jedoch vererbt werden, was Folgen für die Nachkommen haben kann. Die Erkrankungswahrscheinlichkeit der Nachkommen hängt vom **Erbgang** ab. So erkranken bei vielen Erbgingen die Nachkommen nur (mit einer Wahrscheinlichkeit von 25%), wenn auch der Partner oder die Partnerin zufällig eine krankheitsursächliche Variante im gleichen Gen trägt. Bei anderen Erbgingen genügt eine Anlageträgerschaft bei einer Frau (unabhängig vom Partner) dafür, dass insbesondere männlichen Nachkommen mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit erkranken.

Wird aktiv nach Zusatzbefunden gesucht?

Nein, nach Zusatzbefunden wird nicht aktiv gesucht. Es besteht auch keine Verpflichtung zu ihrer Erhebung.

Welche Zusatzbefunde werden mir mitgeteilt?

Prinzipiell werden nur Zusatzbefunde mitgeteilt, die mit **hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Erkrankung** führen. Hierbei gibt es folgende Fälle zu unterscheiden:



Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die **Vorsorge- und/oder Behandlungsmaßnahmen** existieren die im **Kindesalter** durchgeführt werden können, werden ihnen **stets mitgeteilt**.



Bei Zusatzbefunden zu Erkrankungen, für die **Vorsorge- und/oder Behandlungsmaßnahmen** erst im **Erwachsenenalter** existieren, können Sie entscheiden, ob Sie

- (1) die Zusatzbefunde und eine entsprechende genetische Beratung,
 - (2) die Information, dass ein Zusatzbefund vorliegt, der im Erwachsenenalter Ihres Kindes medizinisch relevant werden wird, ohne weitere Beratung,
 - (3) gar keine Rückmeldung
- erhalten wollen.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die es zum jetzigen Zeitpunkt **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, und die im Kindesalter auftreten können, werden ihnen **auf Wunsch** mitgeteilt, wenn es sich um Erkrankungen handelt, die möglicherweise für Ihre **Lebensplanung** bzw. die Ihres Kindes relevant sind.



Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die es zum jetzigen Zeitpunkt **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, und die im **Erwachsenenalter** auftreten können, werden Ihnen **nicht mitgeteilt**.



Befunde zur **Anlageträgerschaft** für Krankheiten werden Ihnen **auf Wunsch mitgeteilt**, wenn Wahrscheinlichkeit hoch ist, dass Sie oder eventuelle Geschwisterkinder von der Rückmeldung profitieren können.



Kann ich die Informationen über Zusatzbefunde ablehnen?

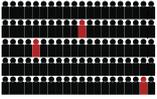
Sie können sowohl Auskunft über Zusatzbefunde zu Erkrankungen ablehnen, für die es **erst im Erwachsenenalter Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, als auch über Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren. Ebenso können Informationen zur **Anlageträgerschaft** abgelehnt werden.



Zusatzbefunde zu Erkrankungen, die bei Ihrem Kind mit hoher Wahrscheinlichkeit auftreten und für die es **schon im Kindesalter Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, können Sie **nicht ablehnen**. Auch Kenntnisse über Befunde, die für die **aktuelle Behandlung Ihres Kindes relevant** sind, können Sie nicht ablehnen.



Wie häufig sind genetische Varianten, die nach aktuellem Kenntnisstand mit einer Krankheit zusammenhängen?



Studien haben ergeben: wenn man aktiv sucht, findet man bei etwa **3 von 100 Personen**, bei denen eine umfassende genetische Analyse durchgeführt wird, genetische Varianten, die mit einer Krankheit in Verbindung gebracht werden. Da in diesen Studien aktiv nach diesen genetischen Varianten gesucht wird, handelt es sich jedoch dort nicht um Zusatzbefunde (sondern schlicht um Befunde).

Welchen Nutzen und welche möglichen Belastungen können sich durch die Rückmeldung von Zusatzbefunden ergeben?



Die Rückmeldung von Zusatzbefunden erfolgt nur in der Annahme, dass diese für Ihr Kind medizinisch nützlich ist. Dennoch können sich aus der Rückmeldung auch Belastungen oder Risiken für Ihr Kind (und ggf. auch Sie) ergeben, wie z. B. Beunruhigungen und Sorgen; Notwendigkeit zusätzlicher Untersuchungen zur Abklärung; versicherungsrechtliche Aspekte; Überdenken der Familienplanung. Zusätzlich kann eine Situation entstehen, in der Sie darüber entscheiden müssen, ob Sie Verwandte **über eine erkannte erbliche Veranlagung** (von der diese Verwandten auch selbst betroffen sein könnten) **aufklären**, ohne zu wissen, ob diese überhaupt informiert werden möchten. Ihre Ärztin bzw. Ihr Arzt kann Sie in Bezug auf die Kommunikation mit Ihren Verwandten beraten.

Welche Bedeutung können Zusatzbefunde für die Familie haben?



Genetische Veranlagungen können **spontan** entstehen (de novo Mutation) oder **vererbt** sein. Somit ist es möglich, dass Zusatzbefunde Ihres Kindes auch für **Sie als Eltern** oder für **Geschwisterkinder** eine Bedeutung haben können. So können entweder Sie selbst **Trägerin oder Träger der gleichen genetischen Veranlagung** sein und das Risiko haben, an der entsprechenden Erkrankung zu leiden. Oder beide Eltern sind **Anlageträger**, d.h. Sie selbst haben kein erhöhtes Krankheitsrisiko, haben aber die Erkrankung an Ihr Kind vererbt. In beiden Fällen können potenziell auch **Geschwisterkinder** von der gleichen Veranlagung betroffen sein. Ob Sie als Eltern und damit ggf. auch Geschwisterkinder von der gleichen Veranlagung betroffen sind wie Ihr Kind, lässt sich nicht allein anhand der genetischen Analysen ihres Kindes mit Sicherheit sagen. Hierfür wäre eine Analyse Ihres eigenen Erbguts (und ggf. das Erbgut der Geschwisterkinder) notwendig.

8.2 Informationsbroschüre für reife Minderjährige

Was sind genetische Varianten?

Alle von außen sichtbaren (z.B. Haarfarbe), aber auch nicht sichtbaren Merkmale, die über Gene weitergegeben werden, sind sogenannte genetische Eigenschaften. Sie werden über Generationen weitervererbt. Dabei entstehen kontinuierlich auf natürlichem Weg Veränderungen, neue Kombinationen oder Abweichungen in den Genen (sog. genetische Varianten), die jeden Menschen einzigartig machen. Ein sehr kleiner Bruchteil dieser Varianten spielt – wie wir heute wissen – bei der Entstehung bestimmter (genetisch bedingter) Krankheiten eine Rolle. Dieser kleine Anteil an Varianten ist für die untersuchte Person von besonderer Bedeutung, wenn sich daraus medizinische Handlungsmöglichkeiten (z.B. für eine verbesserte Behandlung von Krankheiten) ableiten lassen. In wissenschaftlichen Untersuchungen sind diese Varianten auch für Forscherinnen und Forscher von Bedeutung, weil sie zum Verständnis der Diagnose und der Behandlung von Erkrankungen beitragen können. Denn das Wissen zur gesundheitlichen Bedeutung verschiedener Varianten wächst ständig. Dies führt zu einer Verbesserung von Diagnostik und Therapien, auch wenn aufgrund der Vielzahl möglicher genetischer Varianten für viele dieser Varianten die gesundheitliche Bedeutung aktuell noch unklar ist. Mit dem medizinischen Fortschritt werden diese künftig zunehmend aufgedeckt.

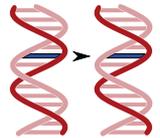


Woher kommen genetische Varianten?

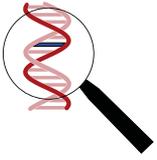
Genetische Varianten werden entweder **geerbt** oder entstehen **neu**.

Geerbte genetische Varianten werden von den Eltern an ihre Kinder vererbt. Sie sind bereits zum Zeitpunkt der Geburt vorhanden und bestehen stabil weiter. Handelt es sich bei den genetischen Varianten um solche, für die bereits ein Zusammenhang mit einer Erkrankung nachgewiesen wurde, so können sie entweder bereits ab der Geburt oder erst im Laufe des Lebens Krankheitssymptome verursachen. Dadurch, dass ererbte genetische Varianten von Generation zu Generation weitergegeben werden, erlauben sie häufig auch Rückschlüsse darauf, dass Blutsverwandte ebenfalls von dieser Variante betroffen sein könnten.

Nicht in allen Fällen wurden genetische Varianten vererbt. Sie können auch von einer Generation auf die nächste **neu** entstanden sein, was als “*de novo Mutation*” bezeichnet wird.



Warum wird im Rahmen der Diagnostik nach genetischen Varianten gesucht?



Im Rahmen der **genetischen Diagnostik** wird nach genetischen Varianten gesucht, die als Ursache einer bereits bestehenden Erkrankung in Frage kommen. Je nach Befund lassen sich daraus **Therapieempfehlungen oder Vorsorgemöglichkeiten** ableiten. Manchmal wird auch bei gesunden Personen nach genetischen Varianten gesucht (prädiktive Diagnostik), wenn sich beispielsweise aus der Familiengeschichte Hinweise auf eine genetische Erkrankung ergeben. Das Wissen über solche Varianten ist beispielsweise im Falle einer erblichen Tumorveranlagung wichtig, damit Tumore durch **Früherkennung** frühzeitig entdeckt und behandelt werden können.

Was sind Zusatzbefunde?



Bei genetischen Untersuchungen, die zum Ziel haben, die genetische Ursache einer Krankheit zu identifizieren und ggf. Empfehlungen für deren Behandlung abzuleiten, können Veränderungen entdeckt werden, die nicht im Zusammenhang mit der ursprünglichen Fragestellung stehen. Diese sogenannten Zusatzbefunde in der genetischen Diagnostik sind also Befunde, die im Rahmen der Diagnostik entdeckt werden, nach denen **nicht aktiv gesucht** wurde, die aber dennoch mit anderen, möglicherweise **vererbten und vererbaren Eigenschaften und Krankheiten in Verbindung** stehen.

Wie sicher kann ich sein, dass eine entdeckte Veranlagung zu einer Erkrankung führt?

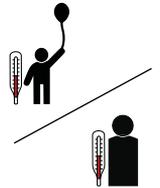
Ein Zusatzbefund weist darauf hin, dass die **Wahrscheinlichkeit** dafür, eine bestimmte Erkrankung zu bekommen, **mehr oder weniger stark erhöht** ist. Wie stark diese Erhöhung ist, hängt von der Art des Zusatzbefunds ab. Wir werden Ihnen nur Zusatzbefunde mitteilen, bei denen eine hohe Wahrscheinlichkeit besteht, dass diese auch wirklich zu einer Erkrankung führen.

Welche Arten von Zusatzbefunden gibt es?

Zusatzbefunde können sowohl Veranlagungen für **Krankheiten** anzeigen, für die es **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, als auch für Krankheiten, für die (nach aktuellem medizinischen Wissen) zum jetzigen Zeitpunkt **keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren.



Beide Arten von Veranlagungen können entweder bereits **vor** Vollendung des 18. Lebensjahres zu einer Erkrankung führen oder erst **nach** Vollendung des 18. Lebensjahres.



Es gibt auch Zusatzbefunde, die für die untersuchte Person nicht medizinisch bedeutsam sind, da sie nicht zu einer Erkrankung führen. Solche sogenannten **Anlageträgerschaften** können aber für deren **Nachkommen** und unter Umständen für **Eltern** und **Geschwister** von Bedeutung sein.



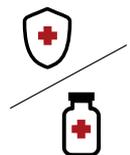
Was bedeutet es, dass zum jetzigen Zeitpunkt keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren?

In der medizinischen Forschung werden **ständig neue Erkenntnisse** gewonnen und das Diagnose- und Behandlungsspektrum erweitert. So besteht die Möglichkeit, dass eine aktuell nicht behandelbare Erkrankung in einigen Jahren behandelbar sein wird. Wie wahrscheinlich dies der Fall ist, lässt sich zum aktuellen Zeitpunkt jedoch oft nicht abschätzen.



Was bedeutet, dass eine Erkrankung „behandelbar“ ist?

Eine Erkrankung gilt als behandelbar, wenn **medizinische Maßnahmen** bekannt sind, die es erlauben, dieser Erkrankung **vorbeugend** (präventiv) oder **therapeutisch** entgegenzuwirken.



Was ist eine Anlageträgerschaft?

Bei einer sogenannten Anlageträgerschaft handelt es sich um eine genetische Variante, welche bei der **betroffenen Person in der Regel keine Krankheit auslöst**. Die Variante kann jedoch vererbt werden, was Folgen für die Nachkommen haben kann. Die Erkrankungswahrscheinlichkeit der Nachkommen hängt vom **Erbgang** ab. So erkranken bei vie-



len Erbgängen die Nachkommen nur (mit einer Wahrscheinlichkeit von 25%), wenn auch der Partner oder die Partnerin zufällig eine krankheitsursächliche Variante im gleichen Gen trägt. Bei anderen Erbgängen genügt eine Anlagetragerschaft bei einer Frau (unabhängig vom Partner) dafür, dass insbesondere männlichen Nachkommen mit relativ hoher Wahrscheinlichkeit erkranken.

Wird aktiv nach Zusatzbefunden gesucht?

Nein, nach Zusatzbefunden wird nicht aktiv gesucht. Es besteht auch keine Verpflichtung zu ihrer Erhebung.

Welche Zusatzbefunde werden mir mitgeteilt?

Prinzipiell werden nur Zusatzbefunde mitgeteilt, die mit **hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Erkrankung** führen. Hierbei gibt es folgende Fälle zu unterscheiden:



Sie können entscheiden, ob Sie Zusatzbefunde zu Erkrankungen erhalten wollen, für die **Vorsorge- und/oder Behandlungsmaßnahmen** existieren, die **vor Vollendung des 18. Lebensjahrs** durchgeführt werden können.



Bei Zusatzbefunden zu Erkrankungen, für die **Vorsorge- und/oder Behandlungsmaßnahmen** erst **nach** Vollendung des 18. Lebensjahrs existieren, können Sie entscheiden, ob Sie

- (1) die Zusatzbefunde und eine entsprechende genetische Beratung,
 - (2) die Information, dass ein Zusatzbefund vorliegt, der im Erwachsenenalter medizinisch relevant werden wird, ohne weitere Beratung,
 - (3) gar keine Rückmeldung
- erhalten wollen.



Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die es **zum jetzigen Zeitpunkt keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, werden Ihnen **auf Wunsch mitgeteilt**, wenn es sich um Erkrankungen handelt, die möglicherweise für Ihre **weitere Lebensplanung** relevant sind.

Zusatzbefunde zur **Anlageträgerschaft** für Krankheiten werden Ihnen **auf Wunsch mitgeteilt**.



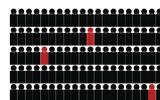
Kann ich die Informationen über Zusatzbefunde ablehnen?

Sie können, die Rückmeldung von Zusatzbefunden ablehnen. Diese Ablehnung ist für jede der genannten Kategorien von Zusatzbefunden separat möglich.



Wie häufig sind genetische Varianten, die nach aktuellem Kenntnisstand mit einer Krankheit zusammenhängen?

Studien haben ergeben: wenn man aktiv sucht, findet man bei etwa **3 von 100 Personen**, bei denen eine umfassende genetische Analyse durchgeführt wird, genetische Varianten, die mit einer Krankheit in Verbindung gebracht werden. Da in diesen Studien aktiv nach diesen genetischen Varianten gesucht wird, handelt es sich jedoch dort nicht um Zusatzbefunde (sondern schlicht um Befunde).



Welchen Nutzen und welche möglichen Belastungen können sich durch die Rückmeldung von Zusatzbefunden ergeben?

Die Rückmeldung von Zusatzbefunden erfolgt nur in der Annahme, dass diese für Sie **medizinisch nützlich** ist. Dennoch können sich aus der Rückmeldung auch **Belastungen oder Risiken** für Sie ergeben, wie z.B. Beunruhigungen und Sorgen; Notwendigkeit zusätzlicher Untersuchungen zur Abklärung; versicherungsrechtliche Aspekte; Überdenken der Familienplanung. Zusätzlich kann eine Situation entstehen, in der Sie darüber entscheiden müssen, ob Sie **Verwandte über eine erkannte erbliche Veranlagung** (von der diese Verwandten auch selbst betroffen sein könnten) **aufklären**, ohne zu wissen, ob diese überhaupt informiert werden möchten. Ihre Ärztin bzw. ihr Arzt kann Sie in Bezug auf die Kommunikation mit Ihren Verwandten beraten.



Welche Bedeutung können Zusatzbefunde für die Familie haben?



Genetische Veranlagungen können **spontan** entstehen (de novo Mutation) oder **vererbt** sein. Somit ist es möglich, dass Ihre genetischen Zusatzbefunde auch für **Ihre Eltern** oder **Geschwister** eine Bedeutung haben können. So können diese entweder selbst **Trägerin oder Träger der gleichen genetischen Veranlagung** sein und das Risiko haben, an der entsprechenden Erkrankung zu leiden. Oder Ihre beiden Eltern sind **Anlage-träger**, d.h. sie selbst haben kein erhöhtes Krankheitsrisiko, haben aber die Erkrankung an Sie vererbt. In beiden Fällen können potenziell auch **Ihre Geschwister** von der gleichen Veranlagung betroffen sein. Ob Ihre Eltern und damit ggf. auch Geschwister von der gleichen Veranlagung betroffen sind wie Sie, lässt sich nicht allein anhand Ihrer genetischen Analysen mit Sicherheit sagen. Hierfür wäre eine Analyse des Erbguts Ihrer Eltern und ggf. Geschwister notwendig.

9 MATERIALIEN FÜR AUFKLÄRUNG UND EINWILLIGUNG

9.1 Aufklärungspassage zu Zusatzbefunden (Eltern)

Es ist möglich, dass wir Befunde entdecken, die nicht mit der Krankheit Ihres Kindes in Zusammenhang stehen, sondern mit anderen, möglicherweise geerbten und/oder vererbbaaren Eigenschaften. Es handelt sich dabei um sogenannte **Zusatzbefunde**, die eine mehr oder weniger starke Veranlagung für andere Krankheiten anzeigen.

Für einige Veranlagungen gibt es **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten**, für andere aber nicht. Manche Veranlagungen können **bereits im Kindesalter** zu einer Erkrankung führen, manche **erst im Erwachsenenalter**. Sollten für die jeweilige Erkrankung Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren, so können auch diese teilweise schon im Kindesalter durchgeführt werden. Sollten für die jeweilige Erkrankung keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren, so kann das Wissen über die Erkrankungsveranlagung für Ihre bzw. die **Lebensplanung** Ihres Kindes relevant sein. Ein Zusatzbefund kann auch eine sogenannte **Anlageträgerschaft** für Krankheiten erkennen lassen. Diese ist nicht für Ihr Kind selbst, unter Umständen aber für dessen Nachkommen und Geschwisterkinder oder Sie als Eltern von Bedeutung. Auch bei den anderen aufgezählten Kategorien von Zusatzbefunden besteht prinzipiell die Möglichkeit, dass nicht nur Ihr Kind, sondern auch Sie selbst oder ggf. Geschwisterkinder von der möglichen Erkrankung betroffen sind. Wir werden nicht aktiv nach Zusatzbefunden suchen, und eine Verpflichtung zu ihrer Erhebung besteht nicht.

Arten von Zusatzbefunden:

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die bereits im **Kindes- oder Jugendalter Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die im **Erwachsenenalter Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, die bereits im **Kindes- oder Jugendalter** auftreten und für die **weder Vorsorgeprogramme noch Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, die erst im **Erwachsenenalter** auftreten und für die **weder Vorsorgeprogramme noch Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Zusatzbefunde zur **Anlageträgerschaft** von Krankheiten.

Wie gehen wir mit Zusatzbefunden um?

- Zusatzbefunde zu Krankheiten, die **mit großer Wahrscheinlichkeit** auftreten und für die es nach dem derzeitigen Stand des medizinischen Wissens **erfolgreiche Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten bereits im Kindesalter** gibt, werden wir Ihnen **stets mitteilen**.

- Zusatzbefunde, die **für die Behandlung der aktuellen Erkrankung Ihres Kindes relevant** sind, werden wir Ihnen **stets mitteilen**.
- **Soweit Sie dies wünschen**, werden wir Ihnen auch Zusatzbefunde zu Krankheiten mitteilen, die mit **großer Wahrscheinlichkeit auftreten** werden und für die es nach dem derzeitigen Stand des medizinischen Wissens erst **im Erwachsenenalter erfolgreiche Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt (z.B. familiärer Brust- und Eierstockkrebs).
- **Soweit Sie dies wünschen**, werden wir Ihnen Zusatzbefunde zur **Anlageträgerschaft** für Erkrankungsrisiken mitteilen, wenn eine solche Rückmeldung für **Sie selbst oder andere Familienangehörige** nützlich ist.
- Weiterhin werden wir Ihnen, **wenn Sie dies wünschen**, Zusatzbefunde zu Krankheiten mitteilen, die **mit großer Wahrscheinlichkeit bereits im Kindesalter auftreten**, für die es jedoch nach dem derzeitigen Stand des medizinischen Wissens **keine erfolgreichen Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, sofern diese Zusatzbefunde für **Ihre bzw. die Lebensplanung Ihres Kindes** relevant sind.

Nicht weiter ausgewertet und mitgeteilt werden:

- genetische Veränderungen, die nach dem derzeitigen Stand der Wissenschaft **nicht mit einer erhöhten Erkrankungswahrscheinlichkeit** zusammenhängen.
- genetische Veränderungen, die mit einer **nicht lebensbedrohlichen Erkrankung** zusammenhängen, aber eine **geringe Wahrscheinlichkeit** haben, diese Erkrankung zu verursachen.
- genetische Veränderungen, die mit **hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Erkrankung im Erwachsenenalter** führen, für die es jedoch nach dem derzeitigen Stand des medizinischen Wissens **keine erfolgreichen Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt.
- genetische Veränderungen, die **mit hoher Wahrscheinlichkeit mit einer Erkrankung im Kindesalter** zusammenhängen, für die es keine erfolgreiche Vorsorge oder Behandlung gibt und die **für die weitere Lebensplanung nicht relevant** sind.

9.2 Aufklärungspassage zu Zusatzbefunden (reife Minderjährige)

Es ist möglich, dass wir Befunde entdecken, die nicht mit Ihrer Krankheit in Zusammenhang stehen, sondern mit anderen, möglicherweise geerbten und/oder vererbbaaren Eigenschaften. Es handelt sich dabei um sogenannte **Zusatzbefunde**, die eine mehr oder weniger starke Veranlagung für andere Krankheiten anzeigen. Für einige Veranlagungen gibt es **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten**, für andere aber nicht. Manche Veranlagungen können bereits **vor** Vollendung des 18. Lebensjahrs zu einer Erkrankung führen, manche erst **nach** Vollendung des 18. Lebensjahrs. Sollten für die jeweilige Erkrankung Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren, so können auch diese teilweise schon vor der Vollendung des 18. Lebensjahrs durchgeführt werden. Sollten für die jeweilige Erkrankung keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten existieren, so kann das Wissen über die Erkrankungsveranlagung für Ihre **Lebensplanung** relevant sein. Ein Zusatzbefund kann auch eine sogenannte **Anlagetragerschaft** für Krankheiten erkennen lassen. Diese ist nicht für Sie selbst, unter Umständen aber für Ihre Nachkommen und für Ihre Geschwister oder Eltern von Bedeutung. Auch bei den anderen aufgezählten Kategorien von Zusatzbefunden besteht prinzipiell die Möglichkeit, dass nicht nur Sie, sondern ggf. auch Ihre Geschwister oder Eltern von der möglichen Erkrankung betroffen sind. Wir werden nicht aktiv nach Zusatzbefunden suchen, und eine Verpflichtung zu ihrer Erhebung besteht nicht.

Arten von Zusatzbefunden:

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die bereits **vor** Vollendung des 18. Lebensjahrs **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die **nach** Vollendung des 18. Lebensjahrs **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, die bereits **vor** Vollendung des 18. Lebensjahrs auftreten und für die **weder Vorsorgeprogramme noch Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, die erst **nach** Vollendung des 18. Lebensjahrs auftreten und für die **weder Vorsorgeprogramme noch Behandlungsmöglichkeiten** existieren.

Zusatzbefunde zur **Anlagetragerschaft** von Krankheiten.

Wie gehen wir mit Zusatzbefunden um?

- **Soweit Sie dies wünschen**, werden wir Ihnen Zusatzbefunde zu Krankheiten mitteilen, die **mit großer Wahrscheinlichkeit** auftreten werden und für die es **erfolgreiche Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt.
- **Soweit Sie dies wünschen**, werden wir Ihnen auch Zusatzbefunde zur **Anlagetragerschaft** für Erkrankungsrisiken mitteilen.
- Weiterhin werden wir Ihnen, **wenn Sie dies wünschen**, Zusatzbefunde zu Krankheiten mitteilen, die **mit großer Wahrscheinlichkeit**

auftreten, für die es nach dem derzeitigen Stand des medizinischen Wissens **keine erfolgreichen Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** gibt, sofern diese für Ihre **Lebensplanung relevant** sind.

Nicht weiter ausgewertet und mitgeteilt werden:

- genetische Veränderungen, die nach dem derzeitigen Stand der Wissenschaft **nicht mit einer erhöhten Erkrankungswahrscheinlichkeit** zusammenhängen.
- genetische Veränderungen, die mit einer **nicht lebensbedrohlichen Erkrankung** zusammenhängen, aber eine **geringe Wahrscheinlichkeit** haben, diese Erkrankung zu verursachen.
- genetische Veränderungen, die **mit hoher Wahrscheinlichkeit** mit einer Erkrankung zusammenhängen, für die es **keine erfolgreiche Vorsorge oder Behandlung** gibt und die für die weitere **Lebensplanung nicht relevant** sind.

9.3 Passage zu Zusatzbefunden in der Einwilligungserklärung (Eltern)

Ich stimme zu,

dass mir medizinisch-relevante Befunde über mein Kind mitgeteilt werden, die nicht mit dessen aktueller Erkrankung zusammenhängen und für die es zielgerichtete *Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten im Erwachsenenalter* gibt.

- ja
- ich möchte zum jetzigen Zeitpunkt keine Details über den Befund wissen, möchte aber darauf hingewiesen werden, wenn ein Befund vorliegt, der zu einem späteren Zeitpunkt für mein Kind relevant wird.
- nein. Ich widerspreche, ich will über solche Befunde nicht informiert werden.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die **im Erwachsenenalter Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren

Ich stimme zu,

dass mir medizinisch-relevante Befunde über mein Kind mitgeteilt werden, die nicht mit dessen aktueller Erkrankung zusammenhängen und die nach dem derzeitigen Stand der Wissenschaft für mein *Kind selbst unbedeutend* sind, die aber auf Erbkrankheiten hinweisen, die unter Umständen an *Nachkommen* weitergegeben werden können, oder die ggf. für *Geschwisterkinder* oder *mich selbst* relevant sein können.

- ja
- nein. Ich widerspreche, ich will über solche Befunde nicht informiert werden.

Zusatzbefunde zur **Anlage-trägerschaft** von Krankheiten.

Ich stimme zu,

dass mir medizinisch-relevanten Befunde über mein Kind mitgeteilt werden, die nicht mit dessen aktueller Erkrankung zusammenhängen, die *wichtig für die Lebensplanung meines Kindes oder unserer Familie* sind und die noch im Kindesalter mit hoher Wahrscheinlichkeit zu einer Erkrankung führen, für die es nach derzeitigem Wissensstand *keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten* gibt.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, die bereits im **Kindes- oder Jugendalter** auftreten und für die **weder Vorsorgeprogramme noch Behandlungsmöglichkeiten** existieren

ja

nein. Ich widerspreche, ich will über solche Befunde nicht informiert werden.

9.4 Passage zu Zusatzbefunden in der Einwilligungserklärung (reife Minderjährige)

Ich stimme zu,

dass mir medizinisch-relevante Befunde mitgeteilt werden, die nicht mit meiner aktuellen Erkrankung zusammenhängen und für die es *zielgerichtete Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten* gibt, die *noch vor Vollendung des 18. Lebensjahrs* durchgeführt werden können.

- ja
- nein. Ich widerspreche, ich will über solche Befunde nicht informiert werden.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die bereits **vor** Vollendung des 18. Lebensjahrs **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren

Ich stimme zu,

dass mir medizinisch-relevante Befunde mitgeteilt werden, die nicht mit meiner aktuellen Erkrankung zusammenhängen und für die es *zielgerichtete Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten* gibt, die erst *nach Vollendung des 18. Lebensjahrs* durchgeführt werden können.

- ja
ich möchte zum jetzigen Zeitpunkt keine Details über den Befund wissen, möchte aber darauf hingewiesen werden, wenn ein Befund vorliegt, der zu einem späteren Zeitpunkt für mich relevant wird.
- nein. Ich widerspreche, ich will über solche Befunde nicht informiert werden.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, für die erst **nach** Vollendung des 18. Lebensjahrs **Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten** existieren

Ich stimme zu,

dass mir medizinisch-relevante Befunde mitgeteilt werden, die nicht mit meiner aktuellen Erkrankung zusammenhängen und für die es nach derzeitigem Wissensstand *keine Vorsorgeprogramme und/oder Behandlungsmöglichkeiten* gibt, die aber vielleicht *wichtig für meine Lebensplanung oder die meiner näheren Verwandten* sind.

Zusatzbefunde zu Erkrankungen, die **vor** oder **nach** Vollendung des 18. Lebensjahrs auftreten und für die **weder Vorsorgeprogramme noch Behandlungsmöglichkeiten** existieren

- ja, wenn die Krankheit mit hoher Wahrscheinlichkeit noch vor Vollendung des 18. Lebensjahrs auftritt.
- ja, wenn die Krankheit mit hoher Wahrscheinlichkeit erst nach Vollendung des 18. Lebensjahrs auftritt.
- nein. Ich widerspreche, ich will über solche Befunde nicht informiert werden.

Ich stimme zu,

dass mir medizinisch-relevante Befunde mitgeteilt werden, die nicht mit meiner aktuellen Erkrankung zusammenhängen und die nach dem derzeitigen Stand der Wissenschaft *für mich selbst unbedeutend* sind, die aber auf Erbkrankheiten hinweisen, die unter Umständen an *Nachkommen* weitergegeben werden können, oder die ggf. für meine *Geschwister* oder *Eltern* relevant sein können.

Zusatzbefunde zur **Anlageträgerschaft** von Krankheiten.

- ja
- nein. Ich widerspreche, ich will über solche Befunde nicht informiert werden.

10 LITERATUR

- Abdul-Karim R, Berkman BE, Wendler D, Rid A, Khan J, Badgett T, Hull SC (2013) Disclosure of incidental findings from next-generation sequencing in pediatric genomic research. *Pediatrics* 131(3):564-571.
- ACMG (2015) ACMG policy statement: updated recommendations regarding analysis and reporting of secondary findings in clinical genome-scale sequencing. *Genet Med* 17(1):68-69.
- Amelung K (1992) Über die Einwilligungsfähigkeit (Teil I). *ZStW* 104(3):525-558.
- American Academy of Pediatrics (2013) Ethical and policy issues in genetic testing and screening of children. *Pediatrics* 131(3):620-622.
- Anderson JA, Hayeems RZ, Shuman C, Szego MJ, Monfared N, Bowdin S, . . . Meyn MS (2015) Predictive genetic testing for adult-onset disorders in minors: a critical analysis of the arguments for and against the 2013 ACMG guidelines. *Clin Genet* 87(4):301-310.
- Andorno R (2004) The right not to know: an autonomy based approach. *J Med Ethics* 30(5):435-439.
- Archard D (2010) *The family: A liberal defence*. Palgrave Macmillan, Basingstoke, Hampshire.
- Avard D, Sénécal K, Madadi P, Sinnott D (2011) Pediatric research and the return of individual research results. *J Law Med Ethics* 39(4):593-604.
- Bagattini A (2019) *Kindeswohl*. In: Drerup J, Schweiger G (Hrsg) *Handbuch Philosophie der Kindheit*. Springer, Heidelberg, S 128-136.
- Beauchamp TL, Childress JF (2009) *Principles of Biomedical Ethics*. Oxford University Press, Oxford.
- Benston S (2016) Not of minor consequence: Medical decision-making autonomy and the mature minor doctrine. *Ind Health L Rev* 13(1):1-16.
- BMBF-Projektgruppe "Recht auf Nichtwissen" (2016) Empfehlungen zum anwendungspraktischen Umgang mit dem "Recht auf Nichtwissen" – Ergebnisse einer rechtsethischen Grundlagenanalyse auf erfahrungswissenschaftlicher Basis in den Anwendungsfeldern von Humangenetik und Psychiatrie. *MedR* 34:399-405.
- Borry P, Evers-Kiebooms G, Cornel MC, Clarke A, Dierickx K (2009) Genetic testing in asymptomatic minors: recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* 17(6):720-721.

- Botkin JR, Belmont JW, Berg JS, Berkman BE, Bombard Y, Holm IA, . . . McInerney JD (2015) Points to Consider: Ethical, Legal, and Psychosocial Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents. *Am J Hum Genet* 97(1):6-21.
- Boycott K, Hartley T, Adam S, Bernier F, Chong K, Fernandez BA, . . . Canadian College of Medical G (2015) The clinical application of genome-wide sequencing for monogenic diseases in Canada: Position Statement of the Canadian College of Medical Geneticists. *J Med Genet* 52(7):431-437.
- Bundesärztekammer (1997) Stellungnahme der 'Zentralen Ethikkommission' bei der Bundesärztekammer zum Schutz nichteinwilligungsfähiger Personen in der medizinischen Forschung. *Dtsch Arztebl* 94:C759-760.
- Codori AM, Zawacki KL, Petersen GM, Miglioretti DL, Bacon JA, Trim-bath JD, . . . Giardiello FM (2003) Genetic testing for hereditary colorectal cancer in children: long-term psychological effects. *Am J Med Genet* 116A(2):117-128.
- Coester M (1983) *Das Kindeswohl als Rechtsbegriff: die richterliche Entscheidung über die elterliche Sorge beim Zerfall der Familiengemeinschaft*, Bd 114. Arbeiten zur Rechtsvergleichung. Metzner, Frankfurt am Main.
- Crozier S, Robertson N, Dale M (2015) The psychological impact of predictive genetic testing for Huntington's disease: a systematic review of the literature. *J Genet Couns* 24(1):29-39.
- Damm R (2012) Prädiktive Gendiagnostik im Familienverband und Haftungsrecht. *MedR* 30(11):705-710.
- Damm R (2014) Prädiktive Gendiagnostik, Familienverband und Haftungsrecht. *MedR* 32(3):139-147.
- de Wert G, Dondorp W, Clarke A, Dequeker EMC, Cordier C, Deans Z, . . . European Society of Human G (2021) Opportunistic genomic screening. Recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* 29(3):365-377.
- Diekema D (2004) Parental refusals of medical treatment: the harm principle as threshold for state intervention. *Theor Med Bioeth* 25(4):243-264.
- Diekema DS (2011) Revisiting the best interest standard: uses and misuses. *J Clin Ethics* 22(2):128-133.
- Dive L (2021) From a Right to a Preference: Rethinking the Right to Genomic Ignorance. *J Med Philos* 46(5):605-629.
- Dondorp W, Bolt I, Tibben A, De Wert G, Van Summeren M (2021) 'We Should View Him as an Individual': The Role of the Child's Future

- Autonomy in Shared Decision-Making About Unsolicited Findings in Pediatric Exome Sequencing. *Health Care Anal* 29(3):249-261.
- Duttge G (2010) Das Recht auf Nichtwissen in der Medizin. *DuD* 34(1):34-38.
- EURAT (2015) *Eckpunkte für eine Heidelberger Praxis der Ganzgenomsequenzierung*. Forum Marsilius Kolleg, Heidelberg.
- EURAT (2019) *Zur Herausgabe genomischer Rohdaten an Patient_innen und Studienteilnehmende*. Forum Marsilius Kolleg, Heidelberg.
- Fanos JH, Johnson JP (1995) Perception of Carrier Status by Cystic Fibrosis Siblings. *Am J Hum Genet* 57:431-438.
- Feinberg J (1992) *The child's right to an open future*. In: Feinberg J (Hrsg) *Freedom and Fulfilment: Philosophical Essays*. Princeton University Press, Princeton, New Jersey, S 76-91.
- Fenger H (2010) Das neue Gendiagnostikgesetz (GenDG). *GesR* 9(2):57-60.
- Fleischer H (2018) *Rechtliche Aspekte der Systemmedizin: der Umgang mit Gesundheitsdaten und-informationen in der Big Data-basierten Medizin unter besonderer Berücksichtigung des Gendiagnostikgesetzes*. LIT Verlag, Münster.
- Garrett JR, Lantos JD, Biesecker LG, Childerhose JE, Chung WK, Holm IA, . . . Clinical Sequencing Exploratory Research Consortium Pediatrics Working G (2019) Rethinking the “open future” argument against predictive genetic testing of children. *Genet Med* 21(10):2190-2198.
- Gendiagnostik-Kommission (2011) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach § 14 in Verbindung mit § 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG. *Bundesgesundheitsbla* 54:1257-1261.
- Gesellschaft für Humangenetik (2013a) Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu genetischen Zusatzbefunden in Diagnostik und Forschung. *Med Genet* 25(2):284-286.
- Gesellschaft für Humangenetik (2013b) Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zur Genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen. *Med Genet* 25(3):395-397.
- Gillam L (2015) The zone of parental discretion: An ethical tool for dealing with disagreement between parents and doctors about medical treatment for a child. *Clin Ethics* 11(1):1-8.
- Gillam L, Sullivan J (2011) Ethics at the end of life: who should make decisions about treatment limitation for young children with life-threatening or life-limiting conditions? *J Paediatr Child Health* 47(9):594-598.

- Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, . . . Genomics (2013) ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genet Med* 15(7):565-574.
- Hain RDW (2018) Voices of moral authority: parents, doctors and what will actually help. *J Med Ethics* 44(7):458-461.
- Hart D (2016) Haftungsrecht und Standardbildung in der modernen Medizin: e: med und Probleme der Definition des Standards: Eine Skizze. *MedR* 34:669-675.
- Hens K, Nys H, Cassiman JJ, Dierickx K (2011) The return of individual research findings in paediatric genetic research. *J Med Ethics* 37(3):179-183.
- Heshka JT, Palleschi C, Howley H, Wilson B, Wells PS (2008) A systematic review of perceived risks, psychological and behavioral impacts of genetic testing. *Genet Med* 10(1):19-32.
- Holm IA, Savage SK, Green RC, Juengst E, McGuire A, Kornetsky S, . . . Taylor P (2014) Guidelines for return of research results from pediatric genomic studies: deliberations of the Boston Children's Hospital Gene Partnership Informed Cohort Oversight Board. *Genet Med* 16(7):547-552.
- Jarvinen O, Hietala M, Aalto AM, Arvio M, Uutela A, Aula P, Kaariainen H (2000a) A retrospective study of long-term psychosocial consequences and satisfaction after carrier testing in childhood in an autosomal recessive disease: aspartylglucosaminuria. *Clin Genet* 58(6):447-454.
- Jarvinen O, Lehesjoki A-E, Lindlof M, Uutela A, Kaariainen H (2000b) Carrier testing of children for two X-linked diseases: a retrospective study of comprehension of the test results and social and psychological significance of the testing. *Pediatrics* 106(6):1460-1465.
- Kern BR (2003) *Unerlaubte Diagnostik - Das Recht auf Nichtwissen*. In: Dierks C, Wienke A, Eberbach W, Schmidtke J, Lippert H (Hrsg) *Genetische Untersuchungen und Persönlichkeitsrecht*. MedR Schriftenreihe Medizinrecht. Springer, Berlin, Heidelberg, S 55-69.
- Kern BR (2012) Arzthaftung für Mitteilung einer gravierenden Erbkrankheit (Chorea Huntington). *GesR*:352-353.
- Knoppers BM, Avarad D, Senecal K, Zawati MH, Members PGIPP (2014) Return of whole-genome sequencing results in paediatric research: a statement of the P3G international paediatrics platform. *Eur J Hum Genet* 22(1):3-5.
- Laurie G (2014) Recognizing the right not to know: conceptual, professional, and legal implications. *J Law Med Ethics* 42(1):53-63.

- Lewis C, Skirton H, Jones R (2011) Can we make assumptions about the psychosocial impact of living as a carrier, based on studies assessing the effects of carrier testing? *J Genet Couns* 20(1):80-97
- Lewis KL, Hooker GW, Connors PD, Hyams TC, Wright MF, Caldwell S, . . . Biesecker BB (2016) Participant use and communication of findings from exome sequencing: a mixed-methods study. *Genet Med* 18(6):577-583.
- Linoh KP, Rosenau H (2020) Gilt das GenDG auch für die Forschung? *MedR* 38:1-9.
- Lionel AC, Costain G, Monfared N, Walker S, Reuter MS, Hosseini SM, . . . Marshall CR (2018) Improved diagnostic yield compared with targeted gene sequencing panels suggests a role for whole-genome sequencing as a first-tier genetic test. *Genet Med* 20(4):435-443.
- Lotz M (2006) Feinberg, Mills, and the Child's Right to an Open Future. *J Soc Philos* 37(4):537-551.
- McCullough LB, Brothers KB, Chung WK, Joffe S, Koenig BA, Wilfond B, Yu J-H (2015) Professionally responsible disclosure of genomic sequencing results in pediatric practice. *Pediatrics* 136(4):e974-e982.
- McDougall RJ, Notini L (2014) Overriding parents' medical decisions for their children: a systematic review of normative literature. *J Med Ethics* 40(7):448-452.
- Metcalfe A, Plumridge G, Coad J, Shanks A, Gill P (2011) Parents' and children's communication about genetic risk: a qualitative study, learning from families' experiences. *Eur J Hum Genet* 19(6):640-646.
- Meyer K (2016) *Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken und zu Forschungszwecken an nicht einwilligungsfähigen Personen*, Bd 42. Schriften zum Gesundheitsrecht. Duncker & Humblot, Berlin.
- Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, Amendola LM, Brothers K, Chung WK, . . . Acmg Secondary Findings Working Group (2022) ACMG SF v3.1 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med* 24(7):1407-1414.
- Miller DT, Lee K, Gordon AS, Amendola LM, Adelman K, Bale SJ, . . . Herman GE (2021) Recommendations for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing, 2021 update: a policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med* 23(8):1391-1398.

- Millum J (2014) The foundation of the child's right to an open future. *J Soc Philos* 45(4):522-538.
- Nambot S, Sawka C, Bertolone G, Cosset E, Goussot V, Derangere V, . . . Faivre L (2021) Incidental findings in a series of 2500 gene panel tests for a genetic predisposition to cancer: Results and impact on patients. *Eur J Med Genet* 64(5):104196.
- OLG Koblenz (2012) Prädiktive Gendiagnostik im Familienverband und Haftungsrecht. *Medizinrecht* 11(30):742-744.
- OLG Koblenz (2014) Prädiktive Gendiagnostik, Familienverband und Haftungsrecht. *Medizinrecht* 3(32):168-174.
- Opper J, Fangerau H, Braune F, Gassner UM (2019) *Prädiktive und präsymptomatische Diagnostik spätmanifestierender Erkrankungen: Empfehlungen zur Testung einwilligungsfähiger Minderjähriger*, Bd 40. Nomos Verlag, Baden Baden.
- Pellegrino ED (2002) Professionalism, Profession and the Virtues of the Good Physician. *Mt Sinai J Med* 69(6):378-384.
- Räikkä J (1998) Freedom and a right (not) to know. *Bioethics* 12(1):49-63.
- Salter EK (2012) Deciding for a child: a comprehensive analysis of the best interest standard. *Theor Med Bioeth* 33(3):179-198.
- Sanderson SC, Linderman MD, Suckiel SA, Zinberg R, Wasserstein M, Kasarskis A, . . . Schadt EE (2017) Psychological and behavioural impact of returning personal results from whole-genome sequencing: the HealthSeq project. *Eur J Hum Genet* 25(3):280-292.
- Schelling P, Gaibler T (2012) Aufklärungspflicht und Einwilligungsfähigkeit: Regeln für diffizile Konstellationen. *Dtsch Arztebl* 109(10):A-476 / B-410 / C-406.
- Schickhardt C (2016) *Kinderethik: der moralische Status und die Rechte der Kinder*. 2 Aufl. Brill mentis, Paderborn.
- Schickhardt C (2017) *Der Begriff des Kindeswohls in der Moral*. In: Drerup J, Schickhardt C (Hrsg) *Kinderethik. Aktuelle Perspektiven - klassische Problemvorgaben* Brill mentis, Paderborn, S 63-87.
- Schoot VV, Viellevoyje SJ, Tammer F, Brunner HG, Arens Y, Yntema HG, Oerlemans AJM (2021) The impact of unsolicited findings in clinical exome sequencing, a qualitative interview study. *Eur J Hum Genet* 29(6):930-939.
- Schul S, Schickhardt C, Wiemann S, Bartram CR, Tanner K, Eils R, . . . von Kalle C (2015) So rare we need to hunt for them: reframing the ethical debate on incidental findings. *Genome Med* 7(1):1-7.
- Senecal K, Rahimzadeh V, Knoppers BM, Fernandez CV, Avard D, Sinnett D (2015) Statement of principles on the return of research

- results and incidental findings in paediatric research: a multi-site consultative process. *Genome* 58(12):541-548.
- Sosnitza O, Op den Camp A (2011) Auswirkungen des Gendiagnostikgesetzes auf klinische Prüfungen. *MedR* 29(7):401-404.
- Takala T (1999) The right to genetic ignorance confirmed. *Bioethics* 13(3-4):288-293.
- Taupitz J (1998) *Das Recht auf Nichtwissen*. In: Hanau P, Lorenz E, Matthes H-C, Wiese G (Hrsg) Festschrift für Günther Wiese zum 70. Geburtstag. Luchterhand, Neuwied, S 583-602.
- Thevenon J, Duffourd Y, Masurel-Paulet A, Lefebvre M, Feillet F, El Chehadeh-Djebbar S, . . . Chouchane M (2016) Diagnostic odyssey in severe neurodevelopmental disorders: toward clinical whole-exome sequencing as a first-line diagnostic test. *Clin Genet* 89(6):700-707.
- Tunick M (2021) State Authority, Parental Authority, and the Rights of Mature Minors. *J Ethics*:1-23.
- Valerius B (2018) Die Einwilligungsfähigkeit Minderjähriger. *Recht der Jugend und des Bildungswesens* 66(3):243-256.
- Vears DF (2021) Should we respect parents' views about which results to return from genomic sequencing? *Hum Genet* 141(5):1059-1068.
- Vears DF, Ayres S, Boyle J, Mansour J, Newson AJ, Education E, Social Issues Committee of the Human Genetics Society of A (2020) Human Genetics Society of Australasia Position Statement: Predictive and Presymptomatic Genetic Testing in Adults and Children. *Twin Res Hum Genet* 23(3):184-189.
- Vinicky JK, Smith ML, Connors Jr RB, Kozachuk WE (1990) The Jehovah's Witness and blood: new perspectives on an old dilemma. *J Clin Ethics* 1(1).
- Vossenkuhl C (2013) *Der Schutz genetischer Daten: Unter besonderer Berücksichtigung des Gendiagnostikgesetzes*. Springer, Berlin, Heidelberg.
- Wakefield CE, Hanlon LV, Tucker KM, Patenaude AF, Signorelli C, McLoone JK, Cohn RJ (2016) The psychological impact of genetic information on children: a systematic review. *Genet Med* 18(8):755-762.
- Weir RF, Peters C (1997) Affirming the decisions adolescents make about life and death. *Hastings Cent Rep* 27(6):29-40.
- Wiesemann C (2016) Kindeswohl: ein Problemaufriss aus der Perspektive der Medizinethik. *Z Med Eth* 62(3):235-244.
- Wilfond BS, Fernandez CV, Green RC (2015) Disclosing Secondary Findings from Pediatric Sequencing to Families: Considering the

- Benefit to Families. *J Law Med Ethics* 43(3):552-558.
- Winters JP (2018) When Parents Refuse: Resolving Entrenched Disagreements Between Parents and Clinicians in Situations of Uncertainty and Complexity. *Am J Bioeth* 18(8):20-31.
- Wynn J, Martinez J, Bulafka J, Duong J, Zhang Y, Chiuzan C, . . . Chung WK (2018) Impact of Receiving Secondary Results from Genomic Research: A 12-Month Longitudinal Study. *J Genet Couns* 27(3):709-722.
- ZEKO (2016) Entscheidungsfähigkeit und Entscheidungsassistentz in der Medizin. *Dtsch Arztebl* 223(15):A1-A6.

IMPRESSUM

Herausgeber:

Nationales Centrum für Tumorerkrankungen (NCT),
NCT Heidelberg, eine Partnerschaft zwischen DKFZ
und dem Universitätsklinikum Heidelberg,
Universität Heidelberg,
Medizinische Fakultät Heidelberg,
Abteilung für Medizinische Onkologie,
Sektion für Translationale Medizinethik
Heidelberg, Deutschland

Das Werk ist urheberrechtlich geschützt. Die dadurch begründeten Rechte, insbesondere der Übersetzung, des Nachdrucks, der Entnahme der Abbildungen, der Funksendung, der Wiedergabe auf fotomechanischem oder ähnlichem Wege und der Speicherung in Datenverarbeitungsanlagen, bleiben vorbehalten.

Herausgeber und Autoren übernehmen keinerlei Haftung für inhaltliche oder drucktechnische Fehler.

Gestaltung und Satz:

Designbüro Waldpark

Druck:

ABT Print und Medien GmbH

© Sektion für Translationale Medizinethik

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

DOI: 10.11588/fmk.2023.23.98739