

Kapitel 2: Naturwissenschaftliche Grundlagen und Regelung der Gendiagnostik

Um die Thematik aus rechtlicher Perspektive fundiert analysieren zu können, ist zunächst ein grundlegendes Verständnis der Genetik und Gendiagnostik erforderlich. Dieses Kapitel erläutert daher zentrale historische Entwicklungen und führt in naturwissenschaftliche Grundlagen ein, bevor anschließend verschiedene Methoden der Genanalyse vorgestellt werden. Die Darstellung bleibt dabei bewusst unabhängig von den konkreten Untersuchungen in der Transplantationsmedizin, um die komplexen naturwissenschaftlichen Zusammenhänge verständlicher zu machen. Ergänzend wird die gesetzliche Regelung der Gendiagnostik im GenDG skizziert, um zentrale Normen der späteren Analyse in ihren rechtlichen Kontext einordnen zu können.

A. Historische Meilensteine der Genetik als Sinnbild für ihre Relevanz

Der Terminus der *Genetik* entstammt der griechischen Sprache und lässt sich als „Wissenschaft von der Erzeugung“ übersetzen.¹⁹ Im Vordergrund steht dabei die Auseinandersetzung mit den Abläufen und Regeln der Vererbungsvorgänge, wobei alle Organismenklassen von Mikroorganismen über Pflanzen und Tiere bis hin zum Menschen betrachtet werden.²⁰ Aus dieser universellen biologischen Disziplin haben sich inzwischen eine Vielzahl von Unterdisziplinen herausgebildet.²¹ Zu nennen sind insbesondere die Populationsgenetik, die Zytogenetik, die Molekulargenetik, die Epigenetik und die Entwicklungs-genetik.²² Diese Bereiche sind nicht Gegenstand der nachfolgenden Ausführungen. Der Fokus wird auf die Hu-

19 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 2.

20 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 2.

21 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 2, 6 f.

22 Nähere Ausführungen zu diesen einzelnen Unterdisziplinen finden sich bei Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 6 f. m. w. N.

mangenetik gerichtet, die sich mit den Vererbungsvorgängen beim Menschen und ihrer Bedeutung für die Medizin beschäftigt.²³

Die Geschichte der modernen Genetik ist im Hinblick auf das Alter der Menschheit als jung einzuordnen. Sie fand ihre Anfänge mit einer Veröffentlichung von *Gregor Mendel*, der mathematische Zusammenhänge bei der Vererbung entdeckte und auf dieser Grundlage im Jahr 1866 erste Regeln über die Vererbung (sog. Mendelsche Regeln) aufstellte.²⁴ Mithilfe der Beobachtung von Erbsen kam er zu der Erkenntnis, dass einzelne Eigenschaften über mehrere Generationen weitergegeben werden, auch wenn sich das Vorhandensein der Merkmale nicht immer im Erscheinungsbild des Organismus darstellt.²⁵ Sofern sich die Merkmale zeigten, wurden sie von ihm als dominant, andernfalls als rezessiv bezeichnet.²⁶ Obwohl diese Erkenntnisse unmittelbar nach ihrer Veröffentlichung zunächst unberücksichtigt blieben, stellen Sie heute noch immer die Basis bei der Identifizierung von Krankheitsgenen dar.²⁷

Um das Jahr 1900 wurden diese Regeln schließlich von *Carl Correns*, *Hugo de Vries* und *Erich von Tschermak-Seysenegg* aufgegriffen und unabhängig voneinander bestätigt.²⁸ Von diesem Zeitpunkt an gab es in regelmäßigen Abständen immer wieder bahnbrechende Entdeckungen und Erkenntnisse: In den Jahren 1903 und 1904 stellten *Walter S. Sutton* und *Theodor Boveri* die sog. Chromosomentheorie der Vererbung auf.²⁹ Danach enthält der Zellkern den materiellen Träger der Vererbung, sodass er der Ausgangspunkt des zellulären Vererbungsmechanismus ist.³⁰ *Godfrey Harold Hardy* und *Wilhelm Robert Weinberg* setzten sich im Jahr 1908 mit der Veränderung von erblichen Eigenschaften und ihren Auswirkungen auf die gesamte Population auseinander.³¹ Wenig später, im Jahr 1909, wurde

23 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 7, 711 ff.; *Passarge*, Humangenetik, S. 6 f.; *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 3; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 293 ff.; *Froster*, in: Kern-Rechtsfragen der Humangenetik, S. 17.

24 *Dingermann/Mahler/Zündorf/et al.*, Gentechnik, S. 1 f.; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 3; *Knippers*, Geschichte der Genetik, S. 3 ff.; *Podbregar/Schlager/Lohmann*, Genetik, S. 21.

25 *Dingermann/Mahler/Zündorf/et al.*, Gentechnik, S. 1 f.

26 *Dingermann/Mahler/Zündorf/et al.*, Gentechnik, S. 2.

27 *Dingermann/Mahler/Zündorf/et al.*, Gentechnik, S. 2.

28 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 3; *Podbregar/Schlager/Lohmann*, Genetik, S. 21.

29 *Dingermann/Mahler/Zündorf/et al.*, Gentechnik, S. 2; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 3.

30 *Dingermann/Mahler/Zündorf/et al.*, Gentechnik, S. 2; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 3.

31 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 3.

dann zum ersten Mal ein abstrakter Genbegriff von *Wilhelm Johannsen* definiert.³² Zwar war zu diesem Zeitpunkt noch keine materielle Grundlage dafür bekannt. Ein Gen wurde nun aber als eine vererbare Eigenschaft beschrieben.

Durch Forschungsarbeiten an der Taufliege *Drosophila* entdeckte *Thomas Hunt Morgan* in den Jahren 1910 bis 1915, dass die Gene linear auf den Chromosomen angeordnet sind, dass die Vererbung an das Geschlecht gekoppelt erfolgt und dass das Erbmaterial neu kombiniert werden kann.³³ Sein Schüler *Hermann Joseph Muller* setzte diese Arbeit fort und konnte zeigen, dass spontane Veränderungen am Erbgut (sog. Mutationen) möglich sind, wobei er die Bezeichnung des „Allels“ für mutierte Formen eines Gens verwendete.³⁴

Ein weiterer Meilenstein in der Geschichte der Genetik war im Jahr 1944 zu verzeichnen. Nachdem es *Friedrich Miescher* lange zuvor im Jahr 1869 bereits gelungen war, die DNA aus einem Zellkern zu isolieren, konnten *Oswald Avery*, *Colin MacLeod* und *Maclyn McCarty* nun nachweisen, dass die DNA der Träger der genetischen Informationen ist.³⁵ Auf dieser Grundlage war es *James Watson* und *Francis Crick* schließlich möglich, dass Doppelhelixmodell der DNA zu ergründen, welches sie am 25.04.1953 in der Zeitschrift „Nature“ vorstellten.³⁶ Mit diesem Modell zeigten sie, dass die in der DNA enthaltenen Basenpaare in helixförmigen Strängen miteinander verbunden sind.³⁷ Die Forschungsdaten für diese Modell gehen allerdings im Wesentlichen auf *Rosalind Franklin* und *Maurice Wilkins* zurück,³⁸ deren Anteil an der Forschungsentwicklung in diesem Kontext nicht in Vergessenheit geraten darf.

Ausgehend von diesen Erkenntnissen gelang es *Marshall Nirenberg*, *Heinrich Matthaei* und *Severo Ochoa* im Jahr 1960, den „genetischen Code“ zu entschlüsseln, sodass sie zeigen konnten, wie Informationen aus der

32 Dingermann/Mahler/Zündorf/et al., Gentechnik, S. 2; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 3; Podbregar/Schlager/Lohmann, Genetik, S. 22.

33 Dingermann/Mahler/Zündorf/et al., Gentechnik, S. 2; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 3; Knippers, Geschichte der Genetik, S. 19 ff.; Podbregar/Schlager/Lohmann, Genetik, S. 22.

34 Dingermann/Mahler/Zündorf/et al., Gentechnik, S. 2; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 3.

35 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 3 f.; Podbregar/Schlager/Lohmann, Genetik, S. 23.

36 Dingermann/Mahler/Zündorf/et al., Gentechnik, S. 3; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 10; Watson/Crick, Nature 1953, 737 (737).

37 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 4.

38 Dingermann/Mahler/Zündorf/et al., Gentechnik, S. 3; Munk, Genetik, S. 9.

DNA zu lesen sind.³⁹ Wenige Jahre später fanden *Werner Arber*, *Daniel Nathans* und *Hamilton Smith* heraus, dass Enzyme existieren, mithilfe derer die DNA an bestimmten Stellen geschnitten und durch Ligasen aber auch wieder verbunden werden kann.⁴⁰ Die nächste bahnbrechende Entwicklung erfolgte im Jahr 1986. *Kary Mullis* gelang es durch die Polymerasekettenreaktion⁴¹ kleinste Mengen an DNA außerhalb von Zellen nahezu unendlich häufig zu kopieren. Erst dadurch wurde ein Weg für die Praxis geschaffen, DNA-Analysen mit vertretbarem Aufwand und innerhalb kurzer Zeit durchzuführen.⁴²

Im Jahr 1990 startete schließlich das internationale Humangenomprojekt (HGP), dessen Ziel es war, das vollständige Erbgut des Menschen zu entschlüsseln.⁴³ Parallel zu diesem Vorhaben hatte sich eine Forschergruppe um *Craig Venter* gebildet, die als private Firma unter dem Namen „Celera Genomics“ das gleiche Ziel verfolgte.⁴⁴ Sowohl dieses Unternehmen als auch das HGP veröffentlichten im Jahr 2001 gleichzeitig die noch nicht ganz vollständige Sequenz des menschlichen Genoms in Sonderausgaben der Fachmagazine „Nature“ und „Science“.⁴⁵ Zwei Jahre später wurde das HGP schließlich erfolgreich abgeschlossen.⁴⁶

Es folgte das Anschlussprojekt „ENCODE“ (Encyclopedia Of DNA), durch das die unterschiedlichen Funktionen der DNA-Abschnitte identifiziert und charakterisiert werden sollten.⁴⁷ Nachdem die Forscher dieses Ziel erreicht hatten, fand das Projekt im Jahr 2012 ebenfalls einen erfolgreichen Abschluss.⁴⁸ Im gleichen Jahr wurde von *Emmanuelle Charpentier* und *Jennifer Doudna* die „CRISPR-Cas-Methode“ entwickelt, mithilfe derer

39 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 4.

40 *Dingermann/Mahler/Zündorf/et al.*, Gentechnik, S. 3 f.; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 4 f.

41 Auch bekannt unter der Abkürzung PCR = engl. für polymerase chain reaction.

42 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 5.

43 *Knippers*, Geschichte der Genetik, S. 247 ff.; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 5; *Podbregar/Schlager/Lohmann*, Genetik, S. 25 ff.

44 *Podbregar/Schlager/Lohmann*, Genetik, S. 25 ff.

45 *International Human Genome Sequencing Consortium*, Nature 2001, 860 (860); *Venter/Adams/Myers/et al.*, Science 2001, 1304 (1304).

46 *Podbregar/Schlager/Lohmann*, Genetik, S. 25 ff.

47 *Encode Project Consortium*, Nature 2012, 57; *Podbregar/Schlager/Lohmann*, Genetik, S. 27 ff.

48 *Podbregar/Schlager/Lohmann*, Genetik, S. 27 ff.

sich Zellen von Bakterien, Pflanzen und Tieren zielgerichtet verändern lassen.⁴⁹

Auch seit diesen Entdeckungen werden fortwährend Erkenntnisse im Bereich der Genetik erlangt und praktisch genutzt. Ein Blick auf die Vergabe der Nobelpreise in den vergangenen Jahren verdeutlicht, dass die Genetik aus der aktuellen Forschung nicht mehr wegzudenken ist. Im Jahr 2015 erhielten *Tomas Lindahl*, *Paul Modrich* und *Aziz Sancar* den Nobelpreis für Chemie für ihre Arbeit in der Erbgutforschung und der Erbgutreparatur.⁵⁰ 2020 wurde *Emmanuelle Charpentier* und *Jennifer Doudna* der Nobelpreis für Chemie für die erwähnte Methode zur Genomeditierung verliehen.⁵¹ Kurz darauf im Jahr 2022 erhielt *Svante Pääbo* den Nobelpreis für Medizin, wodurch sein Erfolg der Entschlüsselung des Neandertalergenoms und damit seine Pionierleistungen auf dem Gebiet der Paläogenetik⁵² gewürdigt wurden.⁵³

Ein Ende dieser Entwicklungen ist nicht abzusehen. Vielmehr ist davon auszugehen, dass die Relevanz der Genetik immer weiter steigt. Damit einhergehend ist anzunehmen, dass auch die Problematik, der sich diese Arbeit widmet, immer weiter in den Fokus rücken wird.

B. Naturwissenschaftliche Grundlagen der Genetik

Bereits während der Auseinandersetzung mit der historischen Entwicklung ist aufgefallen, dass der Bereich der Genetik durch biologische und medizinische Fachbegriffe geprägt ist. Um die Thematik juristisch beleuchten zu können, ist es zunächst erforderlich, diese zu definieren und grundlegende Prozesse der Vererbung darzustellen. Zudem werden verschiedene Formen genetischer Erkrankungen erläutert, wobei auf die Präventions- und Behandlungsmöglichkeiten einzugehen ist.

49 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 5 f.; *Jinek/Chylinski/Fonfara/et al.*, Science 2012, 816 (816).

50 Abrufbar unter: <<https://www.nobelprize.org/prizes/chemistry/2015/summary/>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

51 Abrufbar unter: <<https://www.nobelprize.org/prizes/chemistry/2020/summary/>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

52 Die *Paläogenetik* beschreibt die Erforschung genetischer Informationen aus den Überresten gestorbener Organismen der entfernteren Vergangenheit; *Burger*, in: Einführung in die Archäometrie, S. 279.

53 Abrufbar unter: <<https://www.nobelprize.org/prizes/medicine/2022/summary/>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026); *Callaway/Ledford*, Nature 2022, 16 (16).

I. Grundbegriffe und Grundlagen zur Struktur von Erbinformationen

Nachdem im Zuge der Historie bereits erwähnt wurde, dass die DNA der Träger der Erbinformationen ist, bedarf dieser Begriff einer näheren Betrachtung. Die auch umgangssprachlich verwendete Formulierung ist die englische Abkürzung für den Begriff *Desoxyribonukleinsäure*.⁵⁴ Dieses Makromolekül besteht aus einer hohen Anzahl sog. *Nukleotide*, die sich jeweils aus einer stickstoffreichen Base, Desoxyribosezucker und einem Phosphat zusammensetzen.⁵⁵ Träger der Erbinformation ist dabei die Base, während der Zucker und das Phosphat für die Struktur des Makromoleküls verantwortlich sind.⁵⁶ Innerhalb des Zellkerns existieren vier verschiedene Basen, deren Anordnung die genetische Information verkörpert.⁵⁷ Strukturell stellt die DNA eine Helix mit zwei Strängen aus *Nukleotiden* dar, die in sich gewunden und miteinander verbunden sind.⁵⁸ Dabei setzen sich die äußeren Stränge aus den Zucker- und Phosphatmolekülen zusammen, während die Verbindung der Stränge durch die Basen in Form von festgelegten Paaren erfolgt.⁵⁹ Die Base *Adenin* ist durch Wasserstoffbrückenbindungen stets an die Base *Thymin*, die Base *Guanin* durch eben solche Bindungen stets an die Base *Cytosin* geknüpft.⁶⁰ In einem bildlichen Modell ließe sich diese Struktur gut mit einer in sich verdrehten Leiter vergleichen.⁶¹ Dieser komplexe Aufbau ermöglicht die Informationsweitergabe aus der einzelnen Zelle heraus⁶² und hat insbesondere für Vererbungsvorgänge besondere Relevanz.

54 Die deutsche Abkürzung lautet DNS. Da die englische Formulierung (DNA = *desoxyribonucleic acid*) jedoch international und auch sonst allgemein gebräuchlicher ist, wird auch im Rahmen dieser Arbeit diese Bezeichnung verwendet.

55 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 7.

56 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 7.

57 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 27; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 8.

58 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 27; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 8; Watson/Crick, Nature 1953, 737 (737).

59 Dingermann/Mahler/Zündorf/et al., Gentechnik, S. 10; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 7 ff.

60 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 7 f.; Watson/Crick, Nature 1953, 737 (737).

61 Diesen Vergleich stellte Fündling, Recht auf Wissen vs. Recht auf Nichtwissen, S. 51 f. an; eine bildliche Darstellung erfolgte bereits bei Watson/Crick, Nature 1953, 737 (737).

62 Fündling, Recht auf Wissen vs. Recht auf Nichtwissen, S. 51.

Die DNA selbst ist in den *Chromosomen* enthalten,⁶³ die Teil des Kerns einer einzelnen Zelle (dem sog. *Nucleus*) sind.⁶⁴ Hinsichtlich der Anzahl der Chromosomen in einer Zelle ist zwischen den zwei verschiedenen Zellarten des Menschen, den Keimzellen (Eizellen oder Spermien) und den Körperzellen zu differenzieren.⁶⁵ Während die Körperzellen 46 Chromosomen bzw. 23 homologe Chromosomenpaare enthalten, wobei jeweils ein Chromosom des Paares von der Mutter und ein Chromosom vom Vater stammt,⁶⁶ bestehen die Keimzellen lediglich aus 23 einzelnen (ungepaarten) Chromosomen.⁶⁷ Bei der Befruchtung kommen die *haploiden* Chromosomensätze innerhalb der Eizelle zusammen, wodurch ein *diploider* Chromosomensatz entsteht.⁶⁸ Eltern haben folglich zu gleichen Teilen Einfluss auf die Erbanlagen.

Die Chromosomenpaare sind bis auf eine Ausnahme bei Mann und Frau identisch. Diese 22 Paare werden als *Autosomen* bezeichnet. Das übrige 23. Paar verkörpert die sog. Geschlechtschromosomen, die als *Gonosomen* betitelt werden.⁶⁹ Bei Frauen stellen diese Gonosomen zwei X-Chromosomen dar, während es bei Männern ein X- und ein Y-Chromosom gibt.⁷⁰ Abhängig davon, welches Chromosom der Mann im Zuge der Befruchtung weitergibt, entwickelt das zukünftige Kind ein weibliches oder männliches Geschlecht.

Ausgehend von diesen Erkenntnissen, lässt sich der Begriff des „Gens“ definieren. Darunter versteht man einen bestimmten Abschnitt von Basen auf der DNA innerhalb des Chromosoms, der ein Genprodukt enthält bzw. für gewisse Funktionen des Organismus verantwortlich ist.⁷¹ Neben

63 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 258.

64 Dingermann/Mahler/Zündorf/et al., Gentechnik, S. 13; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 209.

65 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 26 f.

66 Sog. *diploider* Chromosomensatz; abgeleitet aus dem griechischen *diploos* = *doppelt*, Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 26.

67 Sog. *haploider* Chromosomensatz; abgeleitet aus dem griechischen *haploos* = *einfach*, Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 26.

68 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 26 f.

69 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 26 f.; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 298.

70 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 27.

71 Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 245; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 9 f.; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 11. Seit der Begriff im Jahr 1909 erstmalig als „Erbfaktor“ definiert wurde, haben sich unterschiedliche Definitionsansätze entwickelt, die immer wieder verändert oder abgelehnt wurden. Je mehr Erkenntnisse im Bereich der Genetik gewonnen wurden, desto zurückhaltender ist man mit einer Begriffsbestimmung geworden. Aufgrund

diesen Teilbereichen bestehen DNA-Abschnitte, die keine derartige Funktionsprägung haben.⁷² Sie bilden gemeinsam mit den Genen die Gesamtheit aller Erbinformationen des Organismus, die als *Genom* bezeichnet wird.⁷³ Insgesamt besteht das Genom eines Menschen aus ca. 3 Mrd. Basenpaaren, wobei sich daraus wiederum ca. 20.000 bis 25.000 Gene zusammensetzen.⁷⁴ Der Blick auf das Genom kann folglich verraten, mit welchen erblichen Eigenschaften ein Organismus ausgestattet ist. Diese spiegeln sich jedoch nicht alle im äußeren Erscheinungsbild wider. Um dafür begrifflich eine Differenzierung zu schaffen, wird die Gesamtheit der veranlagten Eigenschaften als *Genotyp* bezeichnet, die Verkörperung dieser Anlagen im äußeren Erscheinungsbild als *Phänotyp*.⁷⁵

II. Grundlagen des Vererbungsprozesses

Im nächsten Schritt wird dargelegt, wie die Weitergabe genetischen Informationen an nachfolgende Generationen erfolgt. Dadurch wird ersichtlich, welche Aussagen sich anhand genetischer Informationen für Verwandte der untersuchten Person treffen lassen und welche Bedeutung den Daten insoweit zukommt.⁷⁶

dessen wurde bisher keine konkretere Formulierung gefunden, die einheitlich angewendet wird. Die in dieser Arbeit verwendete (pragmatische) Definition ist jedoch weitgehend anerkannt und für das Verständnis der biologischen Erbprozesse als ausreichend zu betrachten.

72 Sog. *extragene DNA*. Sie stellt mit ca. 70 % des menschlichen Genoms sogar den größeren Anteil der DNA dar, wobei ihr nach aktuellem Wissenstand eine regulatorische Funktion zukommt; Munk, Genetik, S. 68.

73 Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 245; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 7 f.; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 12.

74 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 8; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 3, 7.

75 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 11; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 67 f.

76 Auch wenn innerhalb der nachstehenden Ausführungen zur besseren Nachvollziehbarkeit zunächst auf Merkmale wie die Augenfarbe abgestellt wird, lassen sich diese Gedanken auf Krankheitsanlagen übertragen, auf die im späteren Verlauf der Arbeit eingegangen wird.

1. Grundregeln der Vererbung

Der diploide Chromosomensatz, aus dem sich ein Mensch entwickelt, setzt sich jeweils zur Hälfte aus Genen der Mutter und des Vaters zusammen,⁷⁷ sodass zwei Anlagen für jedes im Phänotyp ausgeprägte Merkmal, die sog. *Allele*, vorliegen.⁷⁸ Sind diese Allele innerhalb einer Person inhaltlich identisch (z. B. beide enthalten eine blaue Augenfarbe), so werden sie als reinerbig bzw. *homozygot* bezeichnet.⁷⁹ Unterscheiden sie sich (z. B. ein Gen würde zu einer blauen Augenfarbe führen, während das andere Gen eine braune Augenfarbe mit sich bringt), werden sie als mischerbig bzw. *heterozygot* definiert.⁸⁰ Da sich in der Regel nicht beide Allele im Phänotyp ausprägen, die im Zuge der Befruchtung aufeinandertreffen, hat bereits *Gregor Mendel* in seiner Forschung erkannt, dass sich ein Merkmal gegenüber dem anderen durchsetzt und somit *dominant* ist.⁸¹ Das andere Merkmal, das zwar auch mit weitervererbt wird, sich aber nicht im äußeren Erscheinungsbild der Nachfolgeneration zeigt, wird hingegen als *rezessiv* bezeichnet.⁸² Kommt es dazu, dass ein dominantes Merkmal auf dasselbe dominante Merkmal oder ein rezessives Merkmal trifft, so prägt sich stets das dominante Merkmal im Phänotyp aus.⁸³ Treffen hingegen zwei rezessive Merkmale aufeinander, kommt es zur Ausprägung dieses Merkmals. Dadurch besteht die Möglichkeit, dass sich Merkmale, die sich in der Elterngeneration nicht gezeigt haben, in der Nachfolgeneration in Erscheinung treten.

Neben diesem Aspekt kommt es darauf an, ob sich das vererbte Gen auf einem Autosom oder einem Gonosom befindet. Da Menschen männlichen Geschlechts zur Übertragung eines X- oder eines Y-Gonosoms in der Lage sind, können ihre weibliche Nachkommen mangels Weitergabe eines Y-Chromosoms keine Gene erhalten, die auf diesem Gonosom liegen. Männliche Kinder erhalten hingegen diese Gene, wobei ihnen aber die Gene des X-Gonosoms des Mannes vorenthalten bleiben. Zur Kennzeichnung, auf welchem Chromosom die Erbanlage verankert ist, werden die

77 Siehe dazu bereits oben unter Kap. B. I.

78 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 42; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 3.

79 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 67; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 10.

80 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 67; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 10.

81 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 69.

82 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 69.

83 Detaillierte Ausführungen zu den Mendelschen Regeln als Grundlage der Vererbungsvorgänge finden sich bei Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 559 ff.

Erbgänge als *autosomal* (Gen liegt auf jedem Chromosom außerhalb der Gonosomen) oder *gonosomal* (Vererbung erfolgt geschlechtsgekoppelt) bezeichnet.⁸⁴ Zudem wird im Falle eines gonosomal erbenden Erbgangs benannt, ob es sich um das X- oder Y-Chromosom handelt, um von vornherein zu verdeutlichen, welche Nachkommen überhaupt betroffen sein können.⁸⁵ Aus dieser Koppelung an das übertragene Gonosom resultieren unterschiedliche Wahrscheinlichkeiten für die Weitergabe der Gene, abhängig vom Geschlecht der Kinder.⁸⁶

Bei einem *X-chromosomal-rezessiven* Erbgang erhalten bspw. die Söhne das Gen mit einer Wahrscheinlichkeit i. H. v. 50 %, sofern die Mutter die Trägerin der Anlage ist. Diese Wahrscheinlichkeit resultiert daraus, dass sich das Gen auf einem der beiden X-Chromosomen befindet, von denen aber nur eines übertragen wird. Da von Seiten des Vaters jedoch mit Sicherheit ein Y-Chromosom übertragen wurde (andernfalls hätte sich kein männliches Geschlecht ausgebildet), kann diesem X-Chromosom der Mutter keine dominante Anlage auf einem anderen X-Chromosom entgegengehalten werden. Die Wahrscheinlichkeit wird deshalb nicht durch die weitergegebenen Anlagen des Vaters beeinflusst. Ist hingegen der Vater Anlagenträger, so besteht für die Söhne im Falle des gleichen Erbganges keine Möglichkeit, das Gen zu erhalten. Für Töchter steht jedoch fest, dass sie das Gen mit einer Wahrscheinlichkeit i. H. v. 100 % erhalten haben. Es besteht aber die Möglichkeit, dass sich auf dem von der Mutter übertragenen X-Chromosom eine dominante Anlage befindet, durch die der rezessive Erbgang überlagert wird, sodass sich das Gen nicht phänotypisch äußert.

2. Ausnahmen von den Grundregeln

Abweichend von diesen Grundregeln kann es dazu kommen, dass die Allele nicht vollständig dominant sind und sich somit nicht entsprechend der Mendelschen Regeln gegen ein anderes Allel durchsetzen. In diesen Fällen wird von *unvollständiger Dominanz* gesprochen, die eine Mischform der

84 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 97 ff.

85 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 98.

86 Ein Beispiel dafür ist die Rot-Grün-Farbschwäche bzw. -blindheit. Die erbliche Sehstörung wird X-chromosomal vererbt und tritt bei Männern mit einer kumulativen Häufigkeit von bis zu 9 % auf. Bei Frauen beträgt die Wahrscheinlichkeit lediglich 0,4 %; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 602; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 379.

Allele und somit einen neuen Phänotyp zur Folge hat.⁸⁷ Zudem kann es dazu kommen, dass unterschiedliche Allele parallel im Phänotyp zum Ausdruck kommen. Da weder die Einstufung als dominant oder rezessiv korrekt wäre, werden sie als *codominant* bezeichnet.⁸⁸

Weiterhin besteht die Möglichkeit, dass andere genetische Faktoren oder Faktoren aus der Umwelt die Ausprägung von Merkmalen beeinflussen. Dies wird durch die Begriffe der *Penetranz* und *Expressivität* beschrieben.⁸⁹ Äußert sich ein im Genotyp veranlagtes Merkmal erwartungsgemäß im Phänotyp, so wird eine vollständige Penetranz i. H. v. 100 % angenommen.⁹⁰ Kommt ein veranlagtes Merkmal im erwarteten Phänotyp hingegen nicht bei allen Anlageträgern zum Ausdruck, wird dies als unvollständige Penetranz bezeichnet.⁹¹ Expressivität beschreibt den unterschiedlichen Grad der Ausprägung der Merkmale, der bei verschiedenen Individuen trotz gleicher Erbanlage unterschiedlich ausfallen kann.⁹² Die Einflussnahme äußerer Faktoren auf die Funktionen von Genen kann insgesamt tiefgreifende Auswirkungen wie die Entwicklung von Krankheitsbildern zur Folge haben, sodass sich mit der *Epigenetik* ein eigener Teilbereich herausgebildet hat, der diese Aspekte untersucht.⁹³

Insgesamt lässt sich festhalten, dass die beschriebenen Abweichungen von den Grundregeln genetische Analysen deutlich komplizierter machen. Die Ergebnisse genetischer Tests lassen keine absoluten Aussagen zu, wodurch die genetische Beratung erschwert wird.⁹⁴

87 Ein prominentes Beispiel liefert die Wunderblume *Mirabilis jalapa* im Falle der Kreuzung der roten und weißen Rasse. Es setzt sich nicht eine der beiden Farben durch, sondern es entsteht eine Mischform der beiden Rassen mit einer rosa Farbe im Phänotyp; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 572 ff.

88 Beispielhaft ist dafür das ABO-Blutgruppensystem zu nennen. Bei der Blutgruppe AB bildet sich sowohl das Antigen A als auch das Antigen B auf den Erythrozyten aus, *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 573 ff.

89 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 577 f.

90 GEKO, RL-Beurteilung genetischer Eigenschaften, Bundesgesundheitsbl. 2021, 1030 (1032); *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 578.

91 GEKO, RL-Beurteilung genetischer Eigenschaften, Bundesgesundheitsbl. 2021, 1030 (1032); *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 578.

92 GEKO, RL-Beurteilung genetischer Eigenschaften, Bundesgesundheitsbl. 2021, 1030 (1032); *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 578.

93 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 349.

94 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 578.

III. Grundlagen der Humangenetik – Formen genetisch bedingter Erkrankungen und ihre Behandlung

Die erläuterten Grundlagen lassen sich nicht nur dazu nutzen, in der Rückschau zu analysieren, von welchen Vorfahren das Kind bspw. die Augenfarbe erhalten hat oder ob aufgetretene Symptome auf einer bisher unerkannten vererbten Krankheit resultieren. Darüber hinaus können Aussagen für die Zukunft getroffen werden. Auch wenn es aufgrund der unterschiedlichen Erbgänge, den Abweichungen von den Grundregeln der Vererbung und durch weitere Faktoren⁹⁵ lediglich möglich ist, Wahrscheinlichkeiten für den Eintritt dieser Prognosen anzugeben,⁹⁶ ist diese Möglichkeit aus der heutigen Medizin nicht mehr wegzudenken. Mit der Disziplin der Humangenetik hat sich dafür eine eigene medizinische Facharztrichtung herausgebildet, die sich der Entstehung und Diagnose von Erbkrankheiten und genetisch mitbedingten Erkrankungen sowie den Therapiemöglichkeiten und der Beratung widmet.⁹⁷ Nachfolgend werden die wichtigsten Formen genetischer Erkrankungen erläutert, bevor im Anschluss eine Auseinandersetzung mit Präventions- und Behandlungsmöglichkeiten erfolgt.

1. Formen genetisch bedingter Erkrankungen

Ausgangspunkt der Erkrankungen ist die Veränderung der genetischen Konstitution einer Zelle, die losgelöst von der normalen sexuellen Fortpflanzung erfolgt (sog. *Mutation*).⁹⁸ Diese ist sowohl an Körperzellen (somatische Mutationen) als auch an Keimzellen (Keimbahnmutationen) möglich.⁹⁹ Während Veränderungen an einzelnen Körperzellen nicht erblich sind, können Keimbahnmutationen an nachfolgende Generationen

⁹⁵ Siehe dazu S. 65 ff.

⁹⁶ Kersten, JZ 2011, 161 (162); Stockter, Verbot genetischer Diskriminierung, S. 106 ff.; Zur Berechnung der Wahrscheinlichkeiten siehe Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 177 ff.

⁹⁷ BÄK, (Muster-)Weiterbildungsordnung, 2018, S. 107; Die Verordnung entfaltet keine Bindungswirkung, sodass die Landesärztekammern selbstständig Regelungen für die Weiterbildung schaffen müssen. Bspw. die Landesärztekammern der Länder Sachsen-Anhalt und Bayern haben diese Regelungen zur Facharztrichtung der Humangenetik aber nahezu unverändert übernommen.

⁹⁸ Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 483 f.

⁹⁹ Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 484.

weitergegeben werden.¹⁰⁰ Innerhalb der unterschiedlichen Erbgutveränderungen wird zwischen Veränderungen an Chromosomen und an Genen differenziert.

a) Chromosomenveränderungen

Bei den Chromosomen, den Trägern der DNA,¹⁰¹ kann es zu Veränderungen kommen, die sich auf die klinische Gesundheit eines Menschen auswirken und somit als Erkrankung einzuordnen sind. Dabei wird unterschieden zwischen Abweichungen von der üblichen Anzahl von 46 Chromosomen (auch als *Genommutation* bezeichnet) und Veränderungen der Struktur der Chromosomen.¹⁰²

Zwar stellt die zahlenmäßige Veränderung eine der häufigsten Ursachen für genetische Erkrankungen dar.¹⁰³ Sie erfolgt während der Bildung der weitergegebenen Keimzellen oder bei der Zusammensetzung des Chromosomensatzes vom neu entstehenden Organismus. Da die Betroffenen für gewöhnlich keine Nachfahren zeugen, werden die Mutationen in der Regel aber nicht weitervererbt, sondern betreffen nur das einzelne Individuum.¹⁰⁴ Folglich kommt diesen Krankheitsbildern in Bezug auf die untersuchte Fragestellung keine Bedeutung zu, sodass sie in den nachfolgenden Ausführungen unberücksichtigt bleiben.

Strukturelle Chromosomenänderungen können hingegen an nachfolgenden Generationen weitergegeben werden.¹⁰⁵ Bei diesen Mutationen wird danach differenziert, ob sich die Menge des genetischen Materials im Gesamten verändert (unbalanciert) oder ob sie unverändert bleibt (balanciert).¹⁰⁶ Während unbalancierte Störungen nur in seltenen Fällen zu gesundheitlichen Auswirkungen führen, bringen balancierte Veränderungen regelmäßig klinische Auffälligkeiten mit sich.¹⁰⁷ Hinsichtlich der Formen

100 DFG, Prädiktive genetische Diagnostik, S. 11; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 484.

101 Siehe dazu S. 35.

102 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 40.

103 Jede vierte Eizelle und jedes zehnte Spermium enthalten eine Chromosomenanzahl, die von den üblichen 23 Chromosomen einer Keimzelle abweichen; *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 40.

104 In den meisten Fällen sind die Betroffenen schon selbst nicht lebensfähig; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 729 f.; *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 43.

105 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 43.

106 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 43.

107 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 43, 46.

der Veränderungen wird zwischen der *Deletion*, der *Inversion*, der *Duplikation* und der *Translokation* unterschieden, auf die jedoch nicht näher eingegangen werden soll.¹⁰⁸ Es seien als prominente Beispiele für chromosomale Strukturveränderungen aber das Wolf-Hirschhorn-Syndrom und das Cri-du-Chat-Syndrom genannt, bei denen es regelmäßig zu phänotypischen Ausprägungen kommt.¹⁰⁹

b) Genveränderungen

Mutationen in den Genen selbst können aufgrund der Umgestaltung der DNA-Sequenz oder infolge funktioneller Auswirkungen zu einer veränderten Protein- bzw. Enzyymbildung führen, die verschiedene Störungen im Körper nach sich ziehen, sofern sie vom Organismus nicht kompensiert werden können.¹¹⁰ Ist für die daraus resultierenden Krankheitsbilder lediglich ein einzelnes Gen ursächlich, so werden sie als *monogenetische Erkrankungen* bezeichnet.¹¹¹

Daneben beruhen viele weitere Erkrankungen auf Genveränderungen. Damit sich diese manifestieren, müssen mehrere Genmutationen zusammenkommen oder weitere Faktoren aus der Umwelt bzw. ein bestimmter Lebensstil hinzutreten. Aufgrund dieser Vielzahl von Ursachen werden sie als *multifaktorielle* oder *komplexe Erkrankungen* betitelt.¹¹² Sämtliche dieser Erkrankungen sind potenziell vererbbar und können auf nachkommende Generationen übergehen. Deswegen wird nachfolgend auf die wesentlichen Aspekte beider Untergruppen eingegangen.

108 Erläuterungen zu den unterschiedlichen Formen finden sich bei *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 729 f.; *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 47.

109 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 244 f.

110 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 51; Auf die unterschiedlichen Formen der Mutation aus molekularbiologischer Sicht wird im Folgenden nicht eingegangen, da dies für die nachfolgende rechtliche Betrachtung nicht erforderlich ist.

111 *GEKO*, I. Tätigkeitsbericht, S. 46.

112 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 108; *Schmidtke*, in: Honnefelder et. al., Das genetische Wissen und die Zukunft des Menschen, S. 170 f.

aa) Monogenetische Erkrankungen

Monogenetische Erkrankungen folgen einem Mendelschen Erbgang und lassen sich deshalb übersichtlich nach ihren Erbgängen untergliedern.¹¹³ Dabei wird zum einen danach differenziert, ob sich das mutierte Gen auf einem Autosom oder Gonosom befindet. Zum anderen wird danach unterschieden, ob das verantwortliche Allel dominant oder rezessiv ist. Bei autosomal-dominanten Erbkrankheiten genügt es bereits, dass das mutierte Gen in einfacher Ausführung auf dem Autosom vorhanden ist, während bei autosomal-rezessiven Erkrankungen zwei homozygote Allele vorliegen müssen.¹¹⁴ Letztere Erkrankungen prägen sich in der Regel bereits in einer frühen Lebensphase erkennbar aus, zeigen sich aber innerhalb einer Familie unregelmäßiger.¹¹⁵ Trotz des rezessiven Charakters des veränderten Gens, treten autosomal-rezessive Erkrankungen verglichen mit den anderen monogenetischen Erkrankungen am häufigsten auf.¹¹⁶ Ein Beispiel für Krankheitsbilder mit diesem Erbgang ist die Stoffwechselerkrankung *Mukoviszidose*.¹¹⁷ Durch eine Mutation auf dem 7. Chromosom werden neben weiteren Symptomen die Bildung zäher Flüssigkeit in Lunge und Bauchspeicheldrüse hervorgerufen.¹¹⁸

Erkrankungen mit autosomal-dominanten Erbgang zeigen sich zwar insgesamt seltener,¹¹⁹ treten innerhalb einer Familie allerdings regelmäßiger, häufig sogar in aufeinanderfolgenden Generationen auf.¹²⁰ Aufgrund der Dominanz des Allels besteht eine Wahrscheinlichkeit i. H. v. 50 %, dass die direkten Nachfahren das Krankheitsbild entwickeln.¹²¹ Ein prominentes Beispiel für diese Erkrankungen ist *Corea Huntington*. Dabei handelt es sich um eine degenerative Nervenerkrankung, die zum derzeitigen Zeitpunkt nicht ursächlich behandelt, in ihren Symptomen aber therapiert wer-

113 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 736 f.; *Propping/Nöthen*, in: Honnefelder et. al., Das genetische Wissen und die Zukunft des Menschen, S. 179.

114 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 736 f.

115 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 100.

116 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 736.

117 Die Erkrankung ist auch unter dem Begriff der *zystischen Fibrose* bekannt.

118 Dörk/Stuhrmann, in: Ganten/Ruckpaul, Monogen bedingte Erbkrankheiten 1, S. 173; Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 741.

119 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 743.

120 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 743.

121 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 146.

den kann.¹²² Sie äußert sich in motorischen und psychischen Störungen, wobei sie sich am häufigsten im Alter zwischen 35 und 45 Jahren manifestiert.¹²³ Ein weiteres Beispiel ist die in der Einführung angesprochene *Fuchs'sche Endotheldistrophie*.¹²⁴

Zudem ist es möglich, dass sich das mutierte Gen auf einem der Geschlechtschromosomen befindet. Aufgrund der geschlechterabhängigen Zusammensetzung der Chromosomensätze kommen als Träger Y-chromosomaler Krankheiten ausschließlich Männer in Betracht. In der Praxis haben Erkrankungen mit diesem Erbgang jedoch nahezu keine Relevanz.¹²⁵ Erkrankungen, die auf X-chromosomalen Erbgängen beruhen, sind hingegen häufiger. Sie manifestieren sich jedoch aufgrund der unterschiedlichen Verteilung von X-Chromosomen bei Männern und Frauen unterschiedlich.¹²⁶ Angesichts dieser Unregelmäßigkeiten wird auf eine detaillierte Darstellung verzichtet. Als Beispiel für eine Erkrankung mit diesem Erbgang ist die *Hämophilie A* zu nennen, die umgangssprachlich als „Bluter-Krankheit“ bekannt ist.¹²⁷ Durch die Mutation des Gens kommt es zur mangelnden Aktivität eines Proteins, wodurch ein Defekt bei der Blutgerinnung hervorgerufen wird.¹²⁸

bb) Multifaktorielle bzw. Komplexe Erkrankungen

Multifaktorielle Erbkrankheiten entstehen durch das Zusammenwirken verschiedener Ursachen. In der Regel kann jedoch nicht detailliert bestimmt werden, wie groß der Einfluss jeder einzelnen Ursache auf die Manifestation der Krankheit ist. Aus diesem Grund lässt sich die Weitergabe der Erkrankungen an nachfolgende Generationen nicht anhand der klassischen mendelschen Erbgänge verfolgen.¹²⁹ Charakteristisch ist zudem,

122 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 747 ff.; Nguyen/Weydt, Medizinische Genetik 2018, 246 (246 ff.); Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 409 ff.

123 Epplen/Haupt, in: Ganten/Ruckpaul, Monogen bedingte Erbkrankheiten 1, S. 518.

124 Lisch/Seitz, Der Ophthalmologe 2011, 883 (892); Grehn, Augenheilkunde, S. 179.

125 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 104.

126 Aufgrund dieser Variabilität raten Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 102 f. davon ab, bei Erkrankungen, die auf X-chromosomalen Erbgängen beruhen, eine Differenzierung zwischen rezessiven und dominanten Allelen vorzunehmen.

127 Wolff, in: Ganten/Ruckpaul, Monogen bedingte Erbkrankheiten 2, S. 23.

128 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 751.

129 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 764; Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 108; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 313.

dass die Erkrankungen in den meisten Fällen erst in späteren Lebensjahren auftreten.¹³⁰ Dies ist darauf zurückzuführen, dass die Effektivität des zellulären Reparatursystems im höheren Alter abnimmt, wodurch das Risiko steigt, dass Mutationen in entscheidenden Genen nicht mehr korrigiert werden.¹³¹

Im Unterschied zu den monogenetischen Erkrankungen können Betroffene aufgrund der Abhängigkeit von externen Faktoren wie bspw. einem bestimmten Lebensstil oftmals Einfluss auf den potenziellen Eintritt der Erkrankung nehmen.¹³² Verhaltensweisen wie Bewegungsmangel, Rauchen, Alkoholkonsum oder eine ungesunde Ernährung lassen sich verändern, um den Ausbruch eines veranlagten Krankheitsbildes zu verzögern oder sogar vollständig zu verhindern.¹³³ Prädiktive gendiagnostische Tests, die vorgenommen werden, um das Risiko für den Eintritt von Erkrankung zu ermitteln,¹³⁴ bringen somit regelmäßig große Chancen mit sich. Infolge der unterschiedlichen Ursachen, die für die Manifestation der Erkrankung zusammenwirken müssen, ist jedoch zu berücksichtigen, dass die auf den genetischen Veranlagungen basierenden Aussagen und Prognosen keine Sicherheit mit sich bringen und abweichende Ergebnisse eintreten können.¹³⁵

Beispiele für komplexe Erkrankungen sind genetisch veranlagter Brustkrebs und Diabetes. *Brustkrebs* ist bei Frauen die am häufigsten diagnostizierte Tumorerkrankung.¹³⁶ Dabei treten zwar 70 bis 80 % unabhängig von einer familiären Vorgeschichte auf, bei 20 bis 30 % der Erkrankungsfälle besteht aber eine Häufung innerhalb der Familie.¹³⁷ Dafür können verschiedene Mutationen ursächlich sein. Insbesondere eine Veränderung der Gene BRCA1 und BRCA2 führt überdurchschnittlich häufig zur Tumorbildung, sodass inzwischen davon ausgegangen wird, dass 5 bis 10 % der erblichen

130 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 774.

131 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 774.

132 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 108; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 313.

133 RKI/ZfK/GEKID, Krebs in Deutschland für 2019/2020, S. 19; Wrba/Dolznic/Mannhalter, Grundlagen der molekularen Biologie, S. 189 f.

134 Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 121.

135 DFG, Prädiktive genetische Diagnostik, S. 16 f.; Fündling, Recht auf Wissen vs. Recht auf Nichtwissen, S. 61.

136 RKI/ZfK/GEKID, Krebs in Deutschland für 2017/2018, S. 86.

137 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 772.

Brustkrebserkrankungen durch diese Mutationen hervorgerufen werden.¹³⁸ Die Mutationen bewirken jedoch lediglich einen Anstieg des Erkrankungsrisikos. Damit sich ein Tumor entwickelt, müssen weitere Faktoren hinzutreten. Beim Brustkrebs stehen dabei insbesondere Hormone im Fokus.¹³⁹ Zudem sind Übergewichtigkeit, Rauchen oder Alkoholkonsum relevant.¹⁴⁰

*Diabetes mellitus*¹⁴¹ beschreibt eine Erkrankung, die zu einer dauerhaften Erhöhung des Blutzuckerspiegels führt.¹⁴² Sie stellt in der westlichen Welt einen der bedeutsamsten Auslöser von Schlaganfällen, Herzinfarkten, Nierenversagen, Gefäßschäden oder Blindheit dar.¹⁴³ Es wird grundlegend zwischen zwei Typen unterschieden: Diabetes-Typ-I tritt meist bei Heranwachsenden auf und ist eine Autoimmunerkrankung, die durch die Unfähigkeit zur Insulinproduktion der Bauchspeicheldrüse verursacht wird.¹⁴⁴ Diabetes-Typ-II wird hingegen durch eine Störung in der Signalkette des Insulins hervorgerufen, wodurch das gebildete Insulin nicht ausreicht, um den Blutzuckerspiegel zu senken.¹⁴⁵ Dieser Typ tritt häufig erst im späteren Alter auf, wobei der Veranlagung in den Genen eine hohe Bedeutung zukommt.¹⁴⁶ Bei Kindern, von denen ein Elternteil an Diabetes-Typ-II erkrankt ist, besteht ein Risiko i. H. v. 30 bis 40 %, ebenfalls in ihrem Leben daran zu erkranken.¹⁴⁷ Zusätzlich zu diesen genetischen Faktoren bedarf es sowohl bei Typ-I als auch bei Typ-II aber bestimmter Umweltfaktoren, damit das jeweilige Krankheitsbild auftritt.¹⁴⁸ Gemessen an der Gesamtbevölkerung, sind 0,2 bis 0,3 % von Diabetes-Typ-I betroffen, wohingegen

138 Liegt eine Mutation des BRCA1-Gens vor, so besteht ein Risiko i. H. v. 51-85 % an Brustkrebs zu erkranken; liegt eine Mutation des BRCA2-Gens vor, beläuft sich das Risiko auf 33-95 %; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 772 f.

139 *RKI/ZfK/GEKID*, Krebs in Deutschland für 2017/2018, S. 86.

140 *RKI/ZfK/GEKID*, Krebs in Deutschland für 2017/2018, S. 86.

141 Umgangssprachlich auch als „Zuckerkrankheit“ bezeichnet; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 313.

142 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 778; *RKI/NDS*, Diabetes in Deutschland, S. 13; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 313.

143 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 778; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 313.

144 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 778; *RKI/NDS*, Diabetes in Deutschland, S. 13; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 314 f.

145 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 780 ff.; *RKI/NDS*, Diabetes in Deutschland, S. 13; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 314.

146 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 778; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 314.

147 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 780; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 314.

148 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 778 ff.

2 bis 5 % an Diabetes-Typ-II erkranken.¹⁴⁹ Aus diesem Grund wird letzterer Typ als Volkskrankheit angesehen.¹⁵⁰

c) Zusammenfassung

Zusammenfassend lässt sich festhalten, dass auf erster Ebene zwischen chromosomalen und genbasierten Veränderungen zu unterscheiden ist. Letztere lassen sich weiter in monogenetische und multifaktorielle Erkrankungen unterteilen. Während chromosomale Veränderungen und monogenetische Krankheiten sich meist unabhängig von äußeren Einflüssen manifestieren, werden multifaktorielle Erkrankungen wesentlich durch umweltbedingte Faktoren mitbestimmt. Diese sind potenziell beeinflussbar. Daraus ergibt sich, dass dem Wissen um eine genetische Anlage je nach Art der Erkrankung ein unterschiedlicher Mehrwert für die betroffene Person zukommt.

2. Präventions- und Behandlungsmöglichkeiten

Um den Mehrwert der Information über die genetische Veranlagung beurteilen zu können, ist zunächst zu betrachten, in welcher Form auf die Erkrankung bzw. ihren Verlauf Einfluss genommen werden kann.

a) Erkrankungen ohne Behandlungsoptionen

Zum einen ist die Situation denkbar, dass die Erkrankung nicht behandelt werden kann, bspw. wenn sie austerapiert ist. Da für den Patienten und seinen Arzt keine Möglichkeit besteht, aus dem Wissen um die genetische Anlage eine Reaktion in Form der Behandlung oder Therapie abzuleiten, ist dessen Mehrwert als gering einzuschätzen. Ein Vorteil liegt jedoch darin, dass auf den potenziellen weiteren Krankheitsverlauf geschlossen werden kann, sodass der Patient die Möglichkeit hat, sich mental auf diesen einzustellen. Aufgrund der heutigen Möglichkeiten in der Medizin wird jedoch

149 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S.778; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 314 f.

150 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S.780; *Ropers*, in: *Duttge/Engel/Zoll*, Das Gendiagnostikgesetz im Spannungsfeld von Humangenetik und Recht, S.62; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 314.

in der Regel wenigstens eine Milderung der Symptome möglich sein, sodass die Konstellation der vollständigen Behandlungslosigkeit als seltener Einzelfall einzuordnen ist.

b) Erkrankungen mit symptomatischen Behandlungsoptionen

Zum anderen ist vorstellbar, dass die Erkrankung zwar behandelt, allerdings nicht vollständig geheilt werden kann. Erhält der Betroffene die Kenntnis von der genetischen Veranlagung bereits vor der Manifestation des Krankheitsbildes, ergibt sich für ihn die Möglichkeit, das Risiko der Erkrankung in seine weitere Lebensplanung einzukalkulieren.¹⁵¹ Zeitgleich besteht aber die Gefahr, dass sich negative psychische Folgen wie Depressionen einstellen, die zu einer Einschränkung der Lebensqualität führen können.¹⁵² Wird das Wissen erst nach der Wahrnehmung erster Symptome erlangt, bietet sich dadurch möglicherweise die Chance einer zielgerichteteren Behandlung und es können präventive Maßnahmen im Hinblick auf den weiteren Krankheitsverlauf ergriffen werden. Die Risiken für die Psyche des Betroffenen bestehen jedoch im Falle einer späteren Kenntniserlangung ebenso.¹⁵³

Somit ergeben sich Vorteile aus der Kenntnis der genetischen Veranlagung, die jedoch mit Gefahren, insbesondere für das psychische Wohlbefinden des Betroffenen, einhergehen. Diese Konstellation zeigt sich häufig bei fortgeschrittenen Krankheitsbildern, die nicht mehr ursächlich (kausal), sondern nur noch symptomatisch bekämpft werden können. Aus dem Bereich der genetisch bedingten Erkrankungen lässt sich *Corea Huntington*¹⁵⁴ als Beispiel anführen. Zum derzeitigen Zeitpunkt sind weder Präventionsmaßnahmen noch therapeutische Ansätze bekannt, mithilfe derer sich die

151 So schon *Schröter*, Strafbarkeit des Arztes bei der Offenbarung genetischer Daten, S. 56.

152 *Günther*, in: FS Niederländer, S. 475 (481); *Wollenschläger*, AöR 2013, 161 (164); Depressionen werden bei der *Corea Huntington* Krankheit als Symptom angesehen und können in verschiedensten Stadien auftreten; *Epping/Paulsen*, Neurodegenerative Disease Manager 2011, 407.

153 Im Falle der Erkrankung an *Corea Huntington* konnte nachgewiesen werden, dass 33-69 % der Betroffenen eine negative Stimmung verbunden mit der Diagnose aufweisen; *van Duijn/Kingma/van der Mast*, The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences 2007, 441 (443).

154 Siehe zum Erbgang dieser Erkrankung bereits S. 43 f.

Krankheit verhindern oder heilen lässt.¹⁵⁵ Der Einsatz von Medikamenten kann den Krankheitsverlauf aber positiv beeinflussen und eine Linderung der psychiatrischen und neurologischen Symptome bewirken.¹⁵⁶

c) Erkrankungen mit kurativen Behandlungsoptionen

Weiterhin ist die Konstellation denkbar, dass die Krankheit behandelt und möglicherweise geheilt, ihre Entstehung aber nicht verhindert werden kann. Durch die Kenntnis davon, dass genetische Faktoren (mit-)ursächlich für die Erkrankung sind, kann mithilfe der heutigen medizinischen Möglichkeiten auch auf Ebene der Gene eine Therapie eingeleitet werden.¹⁵⁷ Ob diese zu einer Heilung führt, ist jedoch von vielen Faktoren abhängig und kann nur im jeweiligen Einzelfall beurteilt werden. Zudem können im Falle des Vorliegens einer genetischen Krankheitsdisposition möglicherweise Früherkennungsmaßnahmen vorgenommen werden. Diese verbessern in der Regel die Behandelbarkeit und erhöhen die Heilungschancen.¹⁵⁸ Somit eröffnet das Wissen um die genetische Disposition einen erweiterten Kreis an Möglichkeiten, sodass darin ein höherer Mehrwert zu sehen ist. Dennoch darf nicht davon ausgegangen werden, dass psychische Belastungen für den Betroffenen notwendigerweise ausbleiben. Zum einen wird der Betroffene vorrangig sein Einzelschicksal betrachten und nicht primär einen Vergleich zu Erkrankungen der zuvor beschriebenen Konstellationen ziehen. Zum anderen besteht lediglich die Chance, dass die Krankheit geheilt werden kann. Eine Sicherheit in dieser Hinsicht ist nicht gegeben.

Ein Beispiel für eine Erkrankung dieser Art stellt der *erblich bedingte Brustkrebs* dar. Es ist zwar bisher nicht möglich, ein Auftreten der Krankheit durch präventive Maßnahmen vollständig zu verhindern.¹⁵⁹ Durch

155 Nguyen/Weydt, Medizinische Genetik 2018, 246 (250).

156 Süßmuth/Saft/Reilmann/et al., Aktuelle Neurologie 2013, 377 (384 ff.).

157 Dies wird auch als „somatische Gentherapie“ bezeichnet, Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 784 ff.

158 Für familiäre Krebsformen: DKH, Familiärer Brust- und Eistockkrebs, S. 42; DKH, Darmkrebs, S. 4.

159 In Betracht kommt in diesem Kontext lediglich eine prophylaktische Brustdrüsenentfernung. Dieser operative Eingriff ist vor allem durch die Schauspielerin *Angelina Jolie* bekannt geworden, die sich einem solchen aufgrund eines erblich bedingt erhöhten Risikos unterzogen hat; *Jolie*, New York Times 2013, abrufbar unter: <https://www.nytimes.com/2013/05/14/opinion/my-medical-choice.html?_r=3&>

Vorsorgemaßnahmen wie regelmäßiges Abtasten, Ultraschall- und Mammografieuntersuchungen lässt sich die Erkrankung aber frühzeitig erkennen, sodass die Chancen einer vollständigen Heilung steigen.¹⁶⁰ Sofern der Tumor örtlich begrenzt und nicht zu stark gewachsen ist, besteht bspw. die Option, ihn durch einen chirurgischen Eingriff vollständig zu entfernen.¹⁶¹

d) Erkrankungen mit präventiven und kurativen Behandlungsoptionen

Schließlich ist vorstellbar, dass neben kurativen Behandlungsmöglichkeiten eine präventive Bekämpfung in Betracht kommt. Der Krankheitsverlauf lässt sich dadurch bereits im Vorfeld positiv beeinflussen und verhindert bestenfalls eine Manifestation. Eine gezielte Prävention ist jedoch nur möglich, wenn genetische Analysen ein erhöhtes Erkrankungsrisiko erkennen lassen. Ohne dieses Wissen könnten präventive Maßnahmen zumindest bewusst kaum umgesetzt werden. Dies verleiht der genetischen Risikokenntnis einen besonderen Wert. Gleichzeitig kann das Wissen aber zu psychischen Belastungen führen, da es die potenzielle Erkrankung überhaupt erst ins Bewusstsein des Betroffenen rückt. Im Vergleich zu den zuvor beschriebenen Konstellationen besteht jedoch der Vorteil, dass die Entwicklung des eignen Gesundheitszustandes aktiv gestaltet werden kann.

Die Möglichkeit der Prävention besteht insbesondere bei multifaktoriellen Erkrankungen. Aufgrund der Abhängigkeit von weiteren Faktoren neben der genetischen Veranlagung kann in vielen Fällen Einfluss auf diese genommen werden. Im Falle von Diabetes Typ-II sind bspw. einige Faktoren bekannt, die den Eintritt der Erkrankung begünstigen. (Starkes) Übergewicht¹⁶², körperliche Inaktivität¹⁶³ und der Nikotinkonsum über das Rauchen¹⁶⁴ tragen maßgeblich zur Entstehung der Erkrankung bei. Bewe-

(zuletzt abgerufen am 6.5.2026); es existiert jedoch trotz des Eingriffs ein Restrisiko, weiterhin an Brustkrebs zu erkranken. Zudem besteht trotz der genetischen Veranlagung die Möglichkeit, dass es nicht zur Erkrankung kommt. Eine Brustdrüsenentfernung wird deshalb nur selten in Betracht gezogen und kann nicht als allgemeine Präventionsmaßnahme angesehen werden. Sie ist deshalb für die nachfolgenden Betrachtungen auszuklammern; *DKH*, Familärer Brust- und Eistockkrebs, S. 44 f.

160 *van Mackelenbergh/Winkler/Schäfer*, Die Gynäkologie 2022, 516 (517).

161 *Schlag/Gnant*, Chirurgische Onkologie. Strategien und Standards für die Praxis, S. 3.

162 *RKI/NDS*, Diabetes in Deutschland, S. 26; *WHO*, Obesity: preventing and managing the global epidemic: report of a WHO consultation, S. 49 f.

163 *RKI/NDS*, Diabetes in Deutschland, S. 28.

164 *RKI/NDS*, Diabetes in Deutschland, S. 30.

gung, eine ausgewogene und gesunde Ernährung sowie der Verzicht auf das Rauchen reduzieren im Umkehrschluss das Risiko einer Diabeteserkrankung. Auch wenn bereits eine gestörte Glukosetoleranz festgestellt wurde, lässt sich durch eine Umstellung der Lebensweise das Erkrankungsrisiko um bis zu 60 % reduzieren.¹⁶⁵ Da hinsichtlich einer Manifestation der Krankheit lediglich Wahrscheinlichkeiten angegeben werden können, lässt sich aus einer Anpassung des Lebensstils allerdings nicht mit Sicherheit ein Ausbleiben der Erkrankung prognostizieren. Schon die Möglichkeit, das Risiko durch bewusst angepasstes Verhalten zu verringern, ist aber ein großer Vorteil, den das Wissen über die genetische Disposition bietet.

Bei vielen multifaktoriellen Krankheiten konnte bisher nicht sicher ermittelt werden, welche Faktoren den Eintritt der Erkrankung herbeiführen bzw. weshalb die Krankheit entsteht.¹⁶⁶ Es können deshalb lediglich allgemeine Hinweise zur Lebensweise erteilt werden, die auch ohne spezifische genetische Disposition zur Erhaltung eines gesunden Zustandes von Vorteil sind. Verglichen mit den Erkrankungen, bei denen lediglich kurative Behandlungsoptionen bestehen, kommt dem Wissen somit kein deutlich gehobener Mehrwert zu. Zudem ist auch in diesem Kontext auf die Gefahren hinzuweisen, die sich aus dem Wissen ergeben können. Die potenzielle Vermeidbarkeit des Erkrankungseintritts führt nicht zwangsläufig zum Ausbleiben negativer psychischer Folgen.

e) Zusammenfassung

Es hat sich gezeigt, dass es vom einzelnen Krankheitsbild abhängt, wie hoch der Mehrwert des Wissens um eine Krankheitsveranlagung ist. Je mehr Behandlungs- oder Präventionsmöglichkeiten bestehen, desto größere Vorteile bringen die Informationen aufgrund der dadurch geschaffenen Handlungsoptionen mit sich. Dabei ist die Vielfalt an Möglichkeiten meist umso größer, je früher die Erkenntnisse vorliegen. Das Wissen kann jedoch auch negative psychische Folgen wie Depressionen hervorrufen. Ein einseitiger Blick auf die Thematik ist deshalb zu vermeiden. Vielmehr bedarf es einer Abwägung der Vorteile mit den gegenüberstehenden Nachteilen im konkreten Einzelfall.

165 Hien/Böhm/Claudi-Böhm/et al., Diabetes-Handbuch, S. 51.

166 So zum Beispiel bei der multifaktoriellen Erkrankung *Morbus Crohn*, bei der eine chronische Entzündung im Darm vorliegt; Hoffmann/Klump/Kroesen/et al., Chronisch-entzündliche Darmerkrankungen, S. 52; Mössner/Siegmund, Der Internist 2014, 881; Siegmund, Der Internist 2014, S. 883 ff.

C. Grundlagen der Gendiagnostik

Der nächste Abschnitt beleuchtet die Art und Weise der Gewinnung genetischer Informationen, in welchen Bereichen die dafür erforderlichen Methoden zum Einsatz kommen sowie das damit verfolgte Ziel.

I. Methoden der Gendiagnostik

Betrachtet man die unterschiedlichen Methoden der Gendiagnostik, ist danach zu differenzieren, ob das gesamte Genom oder einzelne Gene untersucht werden. Während der Untersuchungsgegenstand bei der Genomanalyse sehr umfangreich ist und eine Vielzahl von Informationen hervorbringt, ist die Genanalyse darauf gerichtet, detaillierte Informationen über ein bestimmtes Gen zu ermitteln. Die Genomanalyse stellt – versteht man den Terminus als Synonym für das weltweite Projekt zur Entschlüsselung des menschlichen Genoms – die wissenschaftliche Grundlage dar, die eine individuelle Genanalyse erst ermöglicht.¹⁶⁷

Innerhalb der Genomanalyse ist zwischen der Genomkartierung und der Genomsequenzierung zu unterscheiden. Während bei ersterer die Gene und andere markante Abschnitte der DNA auf den Chromosomen verortet werden,¹⁶⁸ dient die Genomsequenzierung der Untersuchung, wie die einzelnen Basenpaare angeordnet sind.¹⁶⁹ Abweichungen von der gewöhnlichen Genstruktur, die mithilfe des HGP ermittelt und auch anschließend weiter erforscht wurde,¹⁷⁰ können Aufschluss über das Vorliegen genetischer Erkrankungen geben. Auch im Rahmen der Genanalyse ist zwischen verschiedenen Arten zu differenzieren. Zu nennen sind dafür die Chromosomenanalyse (Zytogenetik), die Genproduktanalyse und die DNA-Analy-

167 Retzko, *Prädiktive Medizin vs. Recht auf Nichtwissen*, S. 70 f.; weiterführend *Fündling*, *Recht auf Wissen vs. Recht auf Nichtwissen*, S. 65.

168 *Knippers/Nordheim*, *Molekulare Genetik*, S. 475; *Schmidt*, *Genetik und Molekularbiologie*, S. 356.

169 *Knippers/Nordheim*, *Molekulare Genetik*, S. 475; *Schmidt*, *Genetik und Molekularbiologie*, S. 356.

170 Das HGP (Humangenomprojekt) wurde im Jahr 2003 mit der vollständigen Sequenzierung des menschlichen Genoms erfolgreich abgeschlossen; siehe dazu S. 32; zu aktuellen Zielsetzungen im Bereich der medizinischen Genomforschung siehe BMBF, abrufbar unter <<https://www.gesundheitsforschung-bmbf.de/de/medizinische-genomforschung-6640.php>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

se.¹⁷¹ Welche Methoden und zu welchem Zeitpunkt sie im Rahmen des Transplantationsprozesses durchgeführt werden, ist Gegenstand der Erläuterungen des folgenden Kapitels.¹⁷²

Damit eine Untersuchung des genetischen Materials erfolgen kann, muss zunächst eine Probeentnahme erfolgen. Dafür ist es in den meisten Fällen nicht erforderlich, dass die Probe aus dem Organ selbst entnommen wird, das möglicherweise von einer Krankheit betroffen ist.¹⁷³ Stattdessen genügen bereits eine Blutabnahme, ein paar Hautzellen oder Zellen der Mundschleimhaut, die über eine Speichelprobe gewonnen werden können.¹⁷⁴

1. Genomkartierung

Die Genomkartierung ist eine essenzielle Grundlage für präzise Krankheitsdiagnosen.¹⁷⁵ Dabei werden die Gene eines Chromosoms auf Genkarten dargestellt. Soll lediglich eine oberflächliche Darstellung erfolgen, wird ein sog. *Karyogramm* erstellt.¹⁷⁶ Aus diesem lassen sich die Anzahl und die Form der vorhandenen Chromosomen ablesen.¹⁷⁷ Dazu werden die Chromosomen während der Zellteilung eingefärbt und anschließend ihrer Größe nach geordnet und nummeriert.¹⁷⁸ Darüber hinaus ist die Ermittlung und Darstellung detaillierter Erkenntnisse zur Lage der Gene oder anderer DNA-Abschnitte auf dem Chromosom durch physikalische Genkarten und biologische bzw. genetische Genkarten möglich.¹⁷⁹ Auf physikalischen Genkarten wird dabei zum einen die konkrete Position eines Gens abgebildet, zum anderen der Abstand zu anderen Genen auf demselben Chromosom ausgedrückt. Im Optimalfall lässt sich dadurch die Sequenz der einzelnen Nukleotide aus der DNA darstellen.¹⁸⁰

171 Eine übersichtliche Darstellung dieser einzelnen Methoden befindet sich bei *Fündling*, Recht auf Wissen vs. Recht auf Nichtwissen, S. 77 ff.

172 Siehe dazu S. 80 ff.

173 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 199.

174 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 199.

175 *Passarge*, Humangenetik, S. 350.

176 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 190.

177 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 190.

178 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 190.

179 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 357.

180 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 357; zu den dazu eingesetzten Verfahren siehe *ebd.* S. 357 ff.

Biologische bzw. genetische Karten bilden keine Informationen zur Sequenz ab, sondern verkörpern den Grad der Wahrscheinlichkeit, mit dem Gene oder DNA-Abschnitte trotz einer Zellteilung nicht voneinander getrennt werden.¹⁸¹ Diese Zellteilung erfolgt innerhalb der Rekombination, also bei der Vermischung der elterlichen Allele durch den Austausch von Chromosomenabschnitten.¹⁸² Um die Wahrscheinlichkeit zu ermitteln und damit die Karte zu erstellen, werden sog. *Marker* verwendet.¹⁸³ Dies sind bereits bekannte Abschnitte der DNA, die bspw. ein bestimmtes Gen markieren.¹⁸⁴ Indem der Abstand zwischen diesen Markern gemessen wird, kann in Verbindung mit dem Prinzip der Genkopplung die Wahrscheinlichkeit einer gemeinsamen Vererbung bestimmt werden.¹⁸⁵ Nach diesem Prinzip ist die Wahrscheinlichkeit einer Trennung der Marker im Zuge der Rekombination umso geringer, je näher sie zueinander auf dem Chromosom liegen.¹⁸⁶ Zu beachten ist jedoch, dass die Karten an die Rekombinationshäufigkeit anknüpfen und somit von Faktoren abhängen, die in den Karten selbst keine Berücksichtigung finden.¹⁸⁷ Die Darstellungen der Karten sind somit nur relativ, sodass die Abstände von Genom zu Genom unterschiedlich sein können.¹⁸⁸

2. Genomsequenzierung

Ziel der Genomsequenzierung ist es, die Abfolge der Nukleotide der DNA zu ermitteln und somit die Erbinformationen zu dekodieren.¹⁸⁹ Dadurch lassen sich bspw. Mutationen identifizieren, die (potenziell) für ein Krankheitsbild verantwortlich sind.¹⁹⁰ Bevor es zur Sequenzierung kommt, muss

181 Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 357.

182 Die mit der Rekombination zusammenhängenden Vorgänge sind biologisch sehr komplex, wobei die Kenntnis für die Thematik der Arbeit nicht zwingend erforderlich ist. Aufgrund dessen wird auf eine Erläuterung an dieser Stelle verzichtet. Eine detaillierte Darstellung befindet sich bei *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 279 ff.; insb. S. 287 ff.

183 Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 357.

184 Knippers/Nordheim, Molekulare Genetik, S. 475.

185 Munk, Genetik, S. 276.

186 Munk, Genetik, S. 276.

187 Knippers/Nordheim, Molekulare Genetik, S. 475; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 357.

188 Munk, Genetik, S. 279.

189 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 59; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 387.

190 Dazu siehe bereits S. 40.

die DNA aus der entnommenen Probe isoliert werden.¹⁹¹ Anschließend muss die DNA vermehrt werden, da die Anzahl der aus der Probe gewonnenen Zellen gering ist. Dafür wird die Polymerasekettenreaktion (PCR)¹⁹² angewandt, die von *Mullis* im Jahr 1983 entwickelt wurde.

a) PCR (Polymerasekettenreaktion)

Die PCR ist ein Verfahren, mit dem ein konkret bestimmter Abschnitt der DNA vervielfältigt werden kann.¹⁹³ Dazu wird in einem Thermocycler¹⁹⁴ ein aus drei Schritten bestehender Zyklus 25 bis 40-mal wiederholt, wobei die DNA nach jedem Durchlauf in doppelter Ausführung vorliegt.¹⁹⁵ Da jeder Durchlauf ungefähr 90 Sekunden dauert, kann durch das exponentielle Wachstum innerhalb kurzer Zeit eine große Menge der DNA hergestellt werden.¹⁹⁶

Die DNA wird dazu in eine Lösung gegeben, in der sich sog. Primer, eine hitzestabile DNA-Polymerase, freie Nukleotide und eine Pufferlösung befinden.¹⁹⁷ Im ersten Schritt (*Denaturierung*) wird die Temperatur erhöht, sodass es zu einer Trennung der beiden Stränge der zu vervielfältigenden DNA kommt.¹⁹⁸ Durch das anschließende Herabkühlen der Temperatur binden sich die Primer an die einzelnen Stränge der DNA.¹⁹⁹ Primer sind sog. Oligonukleotide, die sich aus einer bereits bekannten Abfolge von 15 bis 25 Basen zusammensetzen und komplementär zu gewissen Abschnit-

191 Für die Isolierung der DNA bestehen verschiedene Vorgehensweisen, die an die Besonderheiten der Zielzellen angepasst werden. Eine Darstellung der Schritte, die grundsätzlich bei all diesen Isolierungsvorgängen vorgenommen werden, findet sich bei *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 379.

192 Engl. Abkürzung für *polymerase chain reaction*.

193 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

194 Der Thermocycler ist ein speziell für die PCR entwickeltes Gerät, das in der Lage ist, die Temperaturen selbstständig und zum richtigen Zeitpunkt abzusenken oder zu erhöhen. Die PCR wurde dadurch automatisiert und ist somit ohne erheblichen Aufwand möglich; *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 200; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

195 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

196 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

197 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 199 f.; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

198 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

199 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

ten auf der DNA sind.²⁰⁰ Durch diese Anlagerung wird der zu vervielfältigende Bereich der DNA durch eine Art Rahmen begrenzt, womit der Schritt des sog. *Annealings* abgeschlossen ist.²⁰¹ Im dritten Schritt (*Extension/Elongation*) heften sich die DNA-Polymerase und die freien Nukleotide durch eine erneute Erhöhung der Temperatur an die nun eingerahmten DNA-Stränge.²⁰² Dadurch werden die vorhandenen Stränge verdoppelt und der Prozess der PCR kann erneut beginnen.

Ausgehend von diesem Grundlagenverfahren wurde eine Vielzahl an Varianten entwickelt, die in bestimmten Einsatzfeldern noch gezieltere Ergebnisse liefern können.²⁰³ Damit ist auch die Zahl der Anwendungsbereiche gestiegen. So wurde das Verfahren im Zuge der COVID-19 Pandemie zumindest dem Namen nach der breiten Öffentlichkeit bekannt. Es gilt als das Standardverfahren zur Ermittlung, ob bei der untersuchten Person Erreger vorhanden sind und somit eine Virusinfektion vorliegt.²⁰⁴

b) Hybridisierung

Der Begriff der Hybridisierung bezeichnet einerseits den Vorgang der Bildung eines DNA-Doppelstrangs aus zwei komplementären Einzelsträngen.²⁰⁵ Im Kontext der Sequenzierungsmethoden werden darunter andererseits einige Methoden verstanden, die auf dieser physikalischen Eigenschaft der DNA aufbauen. Diese Methoden ermöglichen es, die Existenz und ggf. auch die Häufigkeit bereits bekannter DNA-Abschnitte im untersuchten Genom nachzuweisen sowie die Größe der Fragmente zu bestimmen, die diese Sequenz enthalten.²⁰⁶

200 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 199; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

201 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 200; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

202 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 200; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 381.

203 Zu den Varianten siehe Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 203 f.; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 382 ff.

204 RKI, abrufbar unter <<https://www.rki.de/DE/Themen/Infektionskrankheiten/Infektionskrankheiten-A-Z/C/COVID-19/Diagnostik-Hinweise.html>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

205 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 33.

206 Deutscher Ethikrat, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 30; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 386.

Das erste als „Southern-Blot“²⁰⁷ benannte Verfahren entwickelte *Edwin Southern* bereits 1975.²⁰⁸ Nachdem die DNA-Stränge der zu untersuchenden Probe zunächst voneinander getrennt werden, folgt anschließend die Zugabe der bekannten DNA-Sequenz, die im Untersuchungsgegenstand nachweisbar sein soll.²⁰⁹ Diese als Sonde bezeichnete Sequenz wurde zuvor radioaktiv markiert.²¹⁰ Sie bindet sich nun nach dem Prinzip der komplementären Basenpaarung²¹¹ an die DNA-Stränge.²¹² Nachdem die übrig gebliebenen Sonden ausgewaschen wurden, lässt sich mithilfe eines Röntgenfilms die Markierung und damit die Existenz bzw. Nichtexistenz der Sequenz in der Probe darstellen.²¹³

Dieses Vorgehen hat bereits Ende der 1980er Jahre mit der sog. „Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung“ (FISH) in der Zytogenetik eine Weiterentwicklung erfahren.²¹⁴ Durch den Einsatz von Fluoreszenzmikroskopen und Fluoreszenzfarbstoff zur Markierung der Sonden ist es möglich, Chromosomen und Chromosomenabschnitte farblich abzubilden.²¹⁵ Zudem liegt die Hybridisierung der DNA-Chip-Technologie (Microarrays) zugrunde.²¹⁶ Dieses Verfahren wird vor allem dazu eingesetzt, die Aktivitätsänderung von Genen und Genvarianten in Abhängigkeit unterschiedlicher Faktoren (Genexpressionen) detailliert zu analysieren.²¹⁷ Daneben werden damit krankheitsassoziierte Genvarianten identifiziert.²¹⁸ Die Besonderheit gegen-

207 Eine Untersuchung der Ribonukleinsäure (RNA = engl. für ribonucleic acid) nach entsprechendem Vorgehen wird als „Northern-Blot“, die Untersuchung von Proteinen als „Western-Blot“ bezeichnet; *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 204.

208 Ausführlich zum Vorgehen bei der Southern-Blot-Analyse, insb. zum Blotting-Prozess *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 203 f.

209 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 386.

210 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 204; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 386.

211 Siehe dazu bereits S. 34.

212 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 204.

213 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 204; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 386.

214 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 193.

215 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 706; *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 193 f.

216 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 30.

217 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 30; *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 881, *Stöcker*, in: Gressner/Arndt-Lexikon Med. Lab-Diagnostik, S. 1650.

218 *Stöcker*, in: Gressner/Arndt-Lexikon Med. Lab-Diagnostik, S. 1650.

über den zuvor beschriebenen Verfahren liegt darin, dass eine hohe Anzahl von DNA-Proben *gleichzeitig* untersucht werden kann.²¹⁹

c) Sanger-Sequenzierung

Die von *Frederic Sanger* entwickelte und nach ihm benannte Methode zur Ermittlung der Nukleotidanordnung in der DNA war bis vor wenigen Jahren der Standard auf diesem Feld, wurde inzwischen aber von anderen Methoden abgelöst.²²⁰ Sie wird in einigen Bereichen allerdings noch immer angewandt,²²¹ sodass eine kurze Erläuterung des Verfahrens geboten ist.

Die Sanger-Sequenzierung macht sich drei verschiedene Funktionsweisen zu Nutze: Die PCR, den Einsatz von Didesoxynukleotiden zur Herbeiführung eines Kettenabbruchs und die Gelelektrophorese. Nachdem die vervielfältigte DNA zunächst wieder erwärmt wird, damit sich die aneinander gekoppelten DNA-Stränge voneinander trennen, lagert sich *ein* Primer an den DNA-Strang an, sodass ein kurzer Doppelstrang entsteht.²²² Anschließend werden vier unterschiedliche Versuchsansätze erstellt, in denen die mit den Primern versetzten DNA-Stränge mit DNA-Polymerase und den vier Nukleotiden Adenin, Cytosin, Thymin und Guanin zusammengebracht werden.²²³ Zudem erhält jeder Versuchsansatz ein unterschiedliches Didesoxynukleotid.²²⁴ Die DNA-Polymerase und die Nukleotide heften sich nun beginnend am Primer an den DNA-Einzelstrang nach dem Prinzip der komplementären Basenpaarung an, bis sich ein Didesoxynukleotid anlagert und damit den Prozess beendet.²²⁵ Dieser Abbruch der Kette erfolgt immer zufällig, sodass sich unterschiedlich lange DNA-Stränge bilden, die aber immer mit den gleichen Didesoxynukleotiden abschließen.²²⁶ Die Auswertung dieser PCR-Reaktion erfolgt mithilfe der Gelelektrophorese.²²⁷

219 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 881, *Stöcker*, in: Gressner/Arndt-Lexikon Med. Lab-Diagnostik, S. 1650; so können auf einem Chip bis zu mehr als eine Millionen Proben aufgetragen werden.

220 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 200.

221 *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 200.

222 *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 387 f.

223 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 59.

224 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 59.

225 Aus diesem Grund ist die Sequenzierungsmethode auch unter der Bezeichnung „Kettenabbruchmethode“ oder „Didesoxymethode“ bekannt; *Schmidt*, Genetik und Molekularbiologie, S. 386.

226 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 59.

227 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 59.

Dazu werden die Versuchsansätze jeweils auf eine Bahn mit Gel aufgetragen, die unter elektrischer Spannung steht.²²⁸ Die negative DNA wandert dabei zum Pluspol der Elektrode, wobei die kurzen und leichteren DNA-Fragmente schneller sind als die längeren und schweren.²²⁹ Somit ergibt sich eine Anordnung der Länge nach,²³⁰ die optisch einer Art „umgekehrten Treppe“ gleichkommt. Von dieser lässt sich jeweils das letzte Nukleotid ablesen, sodass die Sequenz der DNA-Abfolge ermittelt werden kann.²³¹

Die Methode wurde inzwischen weiterentwickelt und in praktischer Hinsicht vereinfacht. Die Didesoxynukleotide werden mithilfe von Fluoreszenzfarbstoffen markiert, sodass es nicht mehr erforderlich ist, vier unterschiedliche Versuchsansätze zu erstellen.²³² Die Basenabfolge lässt sich stattdessen aus der farblichen Anordnung ermitteln. Dies erfolgt in der Regel automatisiert mithilfe eines Lasers.²³³

d) NGS (Next-Generation-Sequencing)

Die Patientenversorgung und die molekulargenetische Diagnostik sind zum heutigen Zeitpunkt durch Verfahren geprägt, denen das NGS zugrunde liegt.²³⁴ Die damit einhergehende Verdrängung der Sanger-Sequenzierung als ehemaliges Standardverfahren erfolgte aber erst in den vergangenen 5 bis 10 Jahren.²³⁵ Das NGS beschreibt verschiedene Sequenzierungsmethoden, deren Gemeinsamkeit ist, dass eine sehr hohe Anzahl von DNA-Molekülen parallel analysiert werden kann.²³⁶ Aus diesem Grund sind die Verfahren auch unter dem Sammelbegriff *Hochdurchsatzsequenzierung* bekannt.²³⁷

Die Verfahren haben trotz ihrer Unterschiede im Grundsatz ein einheitliches Muster. Zunächst wird die aus dem Untersuchungsmaterial gewonne-

228 Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 385.

229 Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 385.

230 Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 384.

231 Ehrenhofer-Murray, Genetik, S. 59.

232 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 202; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 386.

233 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 202; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 388.

234 GEKO, 3. Tätigkeitsbericht, S. 45.

235 GEKO, 3. Tätigkeitsbericht, S. 45.

236 Es können parallel mehrere Millionen DNA-Fragmente sequenziert werden; GEKO, 1. Tätigkeitsbericht, S. 32; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 389.

237 Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 389.

ne DNA in Fragmente zerteilt.²³⁸ An deren Enden werden Adaptoren angebracht.²³⁹ Dadurch sind sie in der Lage, sich an einen Träger zu binden, auf dem die Vervielfältigung (Amplifikation) stattfindet.²⁴⁰ Im Zuge der Amplifikation entstehen Milliarden von DNA-Abschnitten, wobei sich die DNA-Stücke, die Klone des gleichen Fragments sind, auf der Oberfläche in lokalen Clustern anordnen.²⁴¹ Anschließend werden die bisher noch komplementär verbundenen DNA-Stränge voneinander getrennt.²⁴² Die sich nun anschließende Sequenzierung bringt farblich unterschiedlich markierte Nukleotide auf die Oberfläche.²⁴³ Diese verbinden sich nun nach dem Prinzip der komplementären Basenpaarung mit den DNA-Strängen und geben durch die Markierung Lichtsignale ab.²⁴⁴ Mithilfe eines Laserscanners können diese Signale nun wahrgenommen und interpretiert werden, sodass sich im Ergebnis für jedes DNA-Cluster eine bestimmte Basenabfolge ermittelt lässt.²⁴⁵ Im letzten Schritt ordnen Software-Algorithmen diese einzelnen Sequenzen dem Referenzgenom des HGP zu.²⁴⁶ Dadurch lassen sich Abweichungen von dieser Referenz (sog. Varianten) ermitteln, die durch einer bioinformatische Auswertung Aufschluss über verschiedene Veranlagungen und Mutationen geben können.²⁴⁷

Dieses Vorgehen ermöglicht es, das gesamte Genom zu sequenzieren.²⁴⁸ Daneben besteht die Option, den Untersuchungsgegenstand auf die kodier-

238 GEKO, 3. Tätigkeitsbericht, S. 33; Hempel/Haack/Eck/et al., Monatsschrift Kinderheilkunde 2011, 827 (827); Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 205; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 390.

239 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 206; Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 390.

240 Hempel/Haack/Eck/et al., Monatsschrift Kinderheilkunde 2011, 827 (827); Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 390.

241 Hempel/Haack/Eck/et al., Monatsschrift Kinderheilkunde 2011, 827 (827); Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 390.

242 Schmidt, Genetik und Molekularbiologie, S. 390.

243 Hempel/Haack/Eck/et al., Monatsschrift Kinderheilkunde 2011, 827 (827).

244 Hempel/Haack/Eck/et al., Monatsschrift Kinderheilkunde 2011, 827 (827).

245 Hempel/Haack/Eck/et al., Monatsschrift Kinderheilkunde 2011, 827 (827 f.).

246 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 206.

247 Schaaf/Zschocke, Humangenetik, S. 206.

248 Sog. Gesamtgenomsequenzierung bzw. „whole genome sequencing“ = WGS; GEKO, 3. Tätigkeitsbericht, S. 45 ff.; Hempel/Haack/Eck/et al., Monatsschrift Kinderheilkunde 2011, 827 (827).

ten Regionen des Genoms²⁴⁹ oder auf konkrete Gene zu beschränken.²⁵⁰ Da die Kosten für die Gesamtgenomsequenzierung und die Exomsequenzierung inzwischen gesunken sind, ist insgesamt ein Anstieg des Sequenzierungsumfangs in der Routinediagnostik zu verzeichnen und es ist davon auszugehen, dass sich diese Entwicklung fortsetzt.²⁵¹ Dies bringt neben einigen Vorteilen vor allem den Nachteil mit sich, dass verglichen mit der Panelsequenzierung mit höherer Wahrscheinlichkeit sog. Zufallsbefunde erhoben werden.²⁵² Dieser Begriff des Zufallsbefundes „[...] bezeichnet einen unerwartet erhobenen Befund, für den zuvor keine erkennbaren Hinweise bestanden und der nicht im Rahmen einer gezielten Suche festgestellt wurde.“²⁵³

Festzuhalten bleibt an dieser Stelle, dass die Gewinnung genetischer Daten und die Speicherung der daraus resultierenden Datenmengen in technischer Hinsicht inzwischen kein Problem mehr darstellt. Die Herausforderung liegt stattdessen darin, die Daten in medizinischer Hinsicht zu interpretieren²⁵⁴ und in ethischer und rechtlicher Hinsicht einen angemessenen Umgang mit den gewonnenen Erkenntnissen sicherzustellen.

II. Einsatzbereiche der Gendiagnostik

Die Einsatzbereiche der Gendiagnostik haben mit der technischen Entwicklung der Untersuchungsmethoden zugenommen und sind vielfältig. Ein Blick auf die systematische Gliederung des Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) offenbart, dass neben medizinischen Zwecken (Abschnitt 2) auch Untersuchungen

249 Sog. Exomsequenzierung bzw. „whole exome sequencing“ = WES. Die Sequenzierung bezieht sich lediglich auf die ca. 19.000 Gene und damit auf ca. 1-2 % des menschlichen Genoms; *GEKO*, 3. Tätigkeitsbericht, S. 47.

250 Sog. Panelsequenzierung bzw. „candidate gene sequencing“; *GEKO*, 3. Tätigkeitsbericht, S. 45 ff.; *Hempel/Haack/Eck/et al.*, Monatsschrift Kinderheilkunde 2011, 827 (827).

251 *GEKO*, 3. Tätigkeitsbericht, S. 48, 51.

252 Zu den Vor- und Nachteilen verschiedener Untersuchungsumfänge siehe: *GEKO*, 1. Tätigkeitsbericht, S. 33 f.

253 BT-Drs. 16/12000, S. 99; darauf Bezugnehmend *GEKO*, 2. Tätigkeitsbericht, S. 38 f.; *GEKO*, 4. Tätigkeitsbericht, S. 50; siehe auch *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 208.

254 *Elbracht/Meyer/Eggermann/et al.*, Der Internist 2018, 756 (758); *GEKO*, 2. Tätigkeitsbericht, S. 38; *GEKO*, 4. Tätigkeitsbericht, S. 47; *Schaaf/Zschocke*, Humangenetik, S. 206.

zur Klärung der Abstammung (Abschnitt 3), im Bereich der Versicherungen (Abschnitt 4) und i. R. d. Arbeitslebens (Abschnitt 5) vorgenommen werden. Zudem ergibt sich aus der Abgrenzung des Anwendungsbereiches in § 2 Abs. 2 GenDG, dass gendiagnostische Untersuchungen im Rahmen der Forschung (§ 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG), in der Forensik (§ 2 Abs. 2 Nr. 2 lit. a) und zum Infektionsschutz (§ 2 Abs. 2 Nr. 1 lit. b GenDG) Anwendung finden.

Seit es möglich ist, genetische Test zu überschaubaren Kosten durchzuführen, hat sich daneben ein Markt entwickelt, auf dem Verbraucher Informationen über ihre genetischen Daten erhalten können, die Einfluss auf ihre Lebensführung haben.²⁵⁵ Diese sog. *DTC-Tests*²⁵⁶ sind ihrem Inhalt nach auf verschiedene Aspekte wie bspw. die optimierte Partnerwahl anhand genetischer Veranlagung,²⁵⁷ sportliche Leistungsfähigkeit²⁵⁸ oder die Ausprägung des Geruchssinns²⁵⁹ gerichtet.²⁶⁰ Überdies hat sich mit der Pharmakogenetik eine Unterdisziplin der Pharmakologie entwickelt, in der Gene identifiziert und im Hinblick auf ihre Bedeutung für die Wirksamkeit von Medikamenten untersucht werden.²⁶¹ Ob und ggf. in welchem Umfang diese Disziplinen unter die Rechtsbegriffe des GenDG zu fassen sind, sodass sich der Anwendungsbereich dieses Gesetzes auf sie erstreckt, ist im Einzelfall zu untersuchen.²⁶² Auf eine Auslegung der Begriffe i. S. d. GenDG für weitere Einsatzfelder der Gendiagnostik wird im Folgenden jedoch verzichtet.

Angesichts dessen, dass die Problematik dieser Arbeit aus der Transplantationsmedizin hervorgeht, sind stattdessen die gendiagnostischen Unter-

255 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 27 f.; *Kratz*, Nicht-konsentiierte gendiagnostische Untersuchungen, S. 29.

256 Teilweise werden die Tests auch als *Lifestyle-Tests* bezeichnet; *Berchtold*, Der Wandel genetischer Information, S. 71; *Fündling*, Recht auf Wissen vs. Recht auf Nichtwissen, S. 80.

257 Abrufbar unter: <<https://www.genepartner.com>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

258 Abrufbar unter: <<https://crossdna.com/de/>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

259 Abrufbar unter: <<https://www.tellmegen.com/de>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

260 Eine ausführliche Darstellung zu verschiedenen Lifestyle-Tests befindet sich bei *Kratz*, Nicht-konsentiierte gendiagnostische Untersuchungen, S. 29 ff.

261 *Ehrenhofer-Murray*, Genetik, S. 783.

262 *Kern*, in: *Kern-GenDG*, § 2 Rn. 12 ff. schließt bspw. die angewandte Forschung in Form von Heilversuchen abweichend von der Formulierung in § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG aufgrund des Schutzzwecks des Gesetzes *nicht* vom Anwendungsbereich aus. Werden pharmakogenetische Untersuchungen durchgeführt, um eine Anpassung der Arzneimitteltherapie vorzunehmen, werden sie von § 3 Nr. 7 lit. c) GenDG erfasst, sodass der Anwendungsbereich des Gesetzes eröffnet ist, BT-Drs. 16/10532, S. 22.

suchungen zu medizinischen Zwecken näher zu betrachten. In diesem Bereich hat sich einerseits eine Differenzierung nach dem Zweck der Untersuchung durchgesetzt. Andererseits wird nach dem Zeitpunkt unterschieden, zu dem die Untersuchung vorgenommen wird.

1. Gendiagnostisch oder prädiktiv

Gendiagnostische Untersuchungen werden schon seit vielen Jahren in diagnostische Analysen bzw. krankheitsbezogene Tests im engeren Sinne und prädiktive genetische Untersuchungen unterteilt.²⁶³ Diese Differenzierung hat der Gesetzgeber bei Untersuchungen zu medizinischen Zwecken in § 3 Nr. 6 GenDG übernommen. Zudem hat er die Begriffe definiert.

Diagnostische genetische Untersuchungen sind gem. § 3 Nr. 7 GenDG genetische Untersuchungen mit dem Ziel abzuklären, ob bereits eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung besteht [lit. a)] oder ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können [lit. b)]. Charakteristisch für solche Untersuchungen ist somit, dass sie in der Regel aufgrund bestehender Symptome oder zur Bestätigung einer bereits gestellten Diagnose vorgenommen werden.²⁶⁴ Darüber hinaus sind genetische Untersuchungen als diagnostisch einzuordnen, wenn durch sie abgeklärt werden soll, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinträchtigen können [lit. c)] oder ob genetische Eigenschaften vorliegen, die den Eintritt einer möglichen Erkrankung oder gesundheitlichen Störung ganz oder teilweise verhindern können [lit. d)].

Prädiktive genetische Untersuchungen sind gem. § 3 Nr. 8 GenDG genetische Untersuchungen mit dem Ziel der Abklärung einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung [lit. a)] oder Untersuchungen zur Abklärung einer Anlagenträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen [lit. b)]. Anders als bei diagnostischen Untersuchungen liegen zum Zeitpunkt der Untersuchung

263 *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 116 f. (insb. S. 120 f.); *Regenbogen*, Ärztliche Aufklärung und Beratung, S. 31 ff.

264 *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 120.

in der Regel (noch) keine Krankheitssymptome vor.²⁶⁵ Die Indikation für die Untersuchung ist hingegen bspw. aufgrund der familiären Vorgeschichte gegeben.

Innerhalb von prädiktiven genetischen Untersuchungen ist zu differenzieren zwischen *prädiktiv-deterministischen* Untersuchungen und *prädiktiv-probabilistischen* Untersuchungen.²⁶⁶ Diese Unterscheidung ergibt sich aus der Tatsache, dass die genetischen Informationen lediglich Wahrscheinlichkeiten hinsichtlich der Manifestation eines Krankheitsbildes vermitteln können. Prädiktiv-deterministische Untersuchungen identifizieren Mutationen, die eine hohe Penetranz haben, also im weiteren Lebensverlauf mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit zu einer Erkrankung führen.²⁶⁷ Ist es hingegen nicht möglich, mithilfe des Untersuchungsergebnisses eine derart sichere Prognose zu erstellen, werden die Untersuchungen als prädiktiv-probabilistisch bezeichnet.²⁶⁸

Im medizinischen Bereich werden auch abseits dieser Strukturierung Untersuchungen unter Einsatz der gendiagnostischen Methoden vorgenommen.²⁶⁹ Da ihr primäres Ziel jedoch nicht darin besteht, Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen zu bestätigen oder zu prognostizieren, sollen sie vom Anwendungsbereich des Gesetzes ausgeschlossen sein.²⁷⁰

2. Untersuchungszeitpunkte

In fachlichen Auseinandersetzungen mit der Gendiagnostik werden die Untersuchungen regelmäßig nach dem Zeitpunkt ihrer Durchführung spezifiziert. Die Bezugspunkte für diese Strukturierung stellen dabei die Geburt

265 Begemann, Der Zufallsfund im Medizin- und Gendiagnostikrecht, S. 42; *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 115.

266 BT-Drs. 16/10532, S. 22; *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 121.

267 BT-Drs. 16/10532, S. 22; Regenbogen, Ärztliche Aufklärung und Beratung, S. 32 f.; *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 121; als Lehrbuchbeispiel dient dafür die Krankheit *Corea Huntington*.

268 BT-Drs. 16/10532, S. 22; Regenbogen, Ärztliche Aufklärung und Beratung, S. 32 f.; *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 121.

269 Als Beispiel für derartige Untersuchungen wird in der Gesetzesbegründung die HLA-Typisierung i. R. d. Eignungsprüfung als Organspender angeführt; BT-Drs. 16/10532, S. 21.

270 BT-Drs. 16/10532, S. 21.

und der Tod des Menschen dar. Die zeitlich am weitesten vor der Geburt durchgeführte Untersuchung ist die *präkonzeptionelle* Untersuchung. Dabei werden die Eltern bereits untersucht, bevor es im Rahmen der Zeugung zur Zusammenführung von Spermium und Eizelle kommt, um genetische Belastungen eines potenziellen gemeinsamen Kindes abzuklären.²⁷¹ Ebenso im Vorfeld der Geburt erfolgen gendiagnostische Untersuchungen im Rahmen der *Präimplantationsdiagnostik* (PID). Bei dieser Form der Diagnostik wird der Embryo nach der künstlichen Befruchtung aber noch vor der Implantation in die weibliche Gebärmutter auf schwerwiegende Erbkrankheiten oder schwerwiegende Schädigungen untersucht.²⁷² Alle übrigen Untersuchungen vor der Geburt an einem Embryo oder Fetus während der Schwangerschaft werden unter der Bezeichnung *pränatal* bzw. vorgeburtlich zusammengefasst.²⁷³ Untersuchungen im Anschluss an die Geburt werden um den Zusatz *postnatal* ergänzt.²⁷⁴ Sofern die Untersuchung erst nach dem Tod des Untersuchten erfolgt, ist sie als *postmortal* zu bezeichnen.

Diese Einteilung ist vor allem darin begründet, dass die Mitwirkungs- und Mitbestimmungsmöglichkeiten des Untersuchungssubjekts in diesen Stadien (nahezu) nicht gegeben sind. Die Entnahme der Untersuchungsprobe und der Umgang mit den genetischen Daten muss deshalb in anderer Form erfolgen als bei einwilligungsfähigen Personen, die einer diagnostischen oder prädiktiven Untersuchung zugestimmt haben.

III. Aussagekraft der Ergebnisse gendiagnostischer Untersuchungen

Im Hinblick auf die Aussagekraft der Ergebnisse gendiagnostischer Untersuchungen ist neben Abweichungen von den Vererbungsregeln²⁷⁵ die technische Genauigkeit der Untersuchung zu berücksichtigen. Zudem müssen zwei Aspekte beachtet werden, die aus dem Vorgehen bei der Interpretation der Untersuchungsergebnisse resultieren.

271 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 61.

272 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 63; Siebert/Speicher, Medizinische Genetik 2019, 263 (263).

273 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 63; *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 116.

274 *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 116.

275 Siehe dazu S. 38 f.

Die technische Qualität eines Tests wird durch die Kenngrößen der Sensitivität und der Spezifität angegeben.²⁷⁶ Die Sensitivität bringt zum Ausdruck, wie gut tatsächlich erkrankte Personen durch die Untersuchung als erkrankt erkannt werden.²⁷⁷ Je weiter der Wert von 100 % abweicht, desto höher ist das Risiko, dass betroffene Personen vom Test übersehen werden.²⁷⁸ Die Spezifität beschreibt hingegen die Fähigkeit des Tests, gesunde Menschen als nicht erkrankt auszuweisen.²⁷⁹ Um mithilfe dieser Werte eine Aussage für die konkrete Behandlungssituation treffen zu können, muss als dritte Kenngröße die sog. Prävalenz berücksichtigt werden.²⁸⁰ Damit wird der Grad der Verbreitung einer Krankheit beschrieben, der z. B. in verschiedenen Altersgruppen oder geografisch variiert.²⁸¹ Durch das Zusammenspiel dieser Werte lässt sich abschätzen, wie hoch die Fehlerrate des eingesetzten Untersuchungsmittels ist. Selbst bei hochspezifischen und empfindlichen Tests verbleibt ein Restrisiko im einstelligen Prozentbereich, dass falsche Ergebnisse ermittelt werden.²⁸² Der Einfluss der technischen Komponente auf die Aussagekraft des Untersuchungsergebnisses lässt sich somit nicht von der Hand weisen.

Um die Unsicherheiten im Bereich der Interpretation der Testergebnisse nachvollziehen zu können, ist der Blick zunächst auf die Auswertung der sequenzierten Informationen zu richten. Die Sequenzierung weist lediglich das Vorliegen bestimmter Gene oder Mutationen nach. Um von diesen Genotypen auf einen (sich potenziell noch entwickelnden) Phänotyp schließen zu können, wird auf Datenbanken zugegriffen, in denen statistische Zusammenhänge zwischen Genotyp und Phänotyp zusammengefasst sind.²⁸³ Diese Zusammenhänge werden bspw. durch Genomweite Assoziationsstudien (GWAS) ermittelt.²⁸⁴ Die Daten ermöglichen es nun,

276 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 50; *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent, S. 39 f.

277 *Pschyrembel/Zink*, Klinisches Wörterbuch, S. 1531.

278 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 50.

279 *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent, S. 40.

280 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 51; *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent, S. 40.

281 *Stockter*, Präventivmedizin und Informed Consent, S. 41.

282 *Deutscher Ethikrat*, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 51.

283 Eine der bekanntesten Datenbanken ist die „Online Mendelian Inheritance in Man - OMIM“, abrufbar unter: <<https://www.omim.org>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

284 *Krawczak* in: *Lenk/Duttge/Fangerau-Handbuch Ethik und Recht der Forschung am Menschen*, S. 39 ff.; *Kriebel/Illig/Grallert*, BIOSpektrum 2012, 508 (508 f.).

eine statistische Wahrscheinlichkeit für den Eintritt einer bestimmten Eigenschaft (z. B. den Eintritt einer Erkrankung) zu bestimmen.²⁸⁵

Dieses Vorgehen schafft einen Spielraum für zwei Fehlerquellen: Zum einen besteht insbesondere bei komplexen Erkrankungen die Schwierigkeit, verlässlich die Genorte und die Wechselwirkungen zwischen diesen für die einzelnen Phänotypen zu bestimmen.²⁸⁶ Dadurch kommt es stellenweise zur fälschlichen Interpretation von zufälligen Zusammenhängen als ursächliche Korrelationen.²⁸⁷ Umgekehrt ist es denkbar, dass entscheidende Gene oder Wechselwirkungen mehrerer Gene nicht identifiziert und dadurch Ursachen für die Phänotypen übersehen werden.²⁸⁸ Zum anderen besteht die Gefahr, dass für die untersuchte Person ein falsches persönliches Risiko aus den statistischen Daten der gesamten Personengruppe hergeleitet wird.²⁸⁹ Aus den Stichproben der Studie wird in der Regel die Wahrscheinlichkeit für die gesamte Population geschätzt, mit der aus einem bestimmten Genotyp ein bestimmter Phänotyp (in Form einer Krankheit) resultiert.²⁹⁰ Diese Kalkulationen können im Einzelfall jedoch unzutreffend sein.²⁹¹

Zusammenfassend lässt sich festhalten, dass gendiagnostische Untersuchungen keine absoluten Aussagen zulassen, sondern lediglich Wahrscheinlichkeiten für das Vorliegen bzw. Nichtvorliegen genetischer Eigenschaften ermittelt werden können. Technische Aspekte oder Fehler bei der Interpretation der sequenzierten Informationen beeinflusst diese, sodass die Aussagekraft der Ergebnisse relativiert wird. Da diagnostische Untersuchungen in der Regel einen bereits bestehenden Befund bestätigen sollen, können Wahrscheinlichkeitsaussagen dennoch Sicherheit für den Patienten und den behandelnden Arzt schaffen. Bei prädiktiven Untersuchungen bestehen jedoch regelmäßig keine vergleichbar validen Anhaltspunkte für das Vorliegen bzw. Nichtvorliegen der ermittelten Eigenschaft.²⁹² Mit abnehmender Höhe der Wahrscheinlichkeit sollten die Untersuchungsergebnisse vor dem

285 Stockter, Verbot genetischer Diskriminierung, S. 109.

286 Deutscher Ethikrat, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 58 f.

287 Deutscher Ethikrat, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 58.

288 Deutscher Ethikrat, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 58.

289 Deutscher Ethikrat, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 53.

290 Deutscher Ethikrat, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 53.

291 Deutscher Ethikrat, Zukunft der genetischen Diagnostik, S. 53; Stockter, Verbot genetischer Diskriminierung, S. 119.

292 Dies ist abhängig vom Grund der durchgeführten Untersuchung. Ist bspw. im Rahmen einer Familienanamnese aufgefallen, dass mehrere Familienangehörige an einer erblichen Erkrankung leiden und konnte möglicherweise sogar das verant-

Hintergrund der beschriebenen Fehlerquellen deshalb immer in dem Licht betrachtet werden, dass möglicherweise auch ein abweichendes Ergebnis in Betracht kommt. Der Aussagewert bei prädiktiven Untersuchungen kann somit stark variieren.²⁹³

D. Rechtliche Regelung der Gendiagnostik

An welchen rechtlichen Maßstäben sich die Untersuchungen orientieren müssen, hängt davon ab, ob sie in den Anwendungsbereich des GenDG fallen oder ob andere Normen gelten. Der nachfolgende Abschnitt legt dar, welcher prägende Beweggrund den Gesetzgeber zur expliziten Regelung dieser Thematik veranlasst hat und wie dieses Regelungskonzept ausgestaltet wurde. Zudem wird erörtert, welche weiteren Gesetze für den Umgang mit genetischen Untersuchungen und erhobenen genetischen Daten maßgeblich sein können. Diese abstrakte Betrachtung ermöglicht es, die später konkret im Hinblick auf die Forschungsfrage untersuchten Normen in einen Gesamtkontext zu setzen.²⁹⁴

I. Regelung durch das GenDG

Die Durchführung genetischer Untersuchungen ist seit dem Inkrafttreten des GenDG am 1. Februar 2010 einfachgesetzlich geregelt. Das Gesetz ist das Ergebnis eines langwierigen Entwicklungsprozesses, der sich über drei Legislaturperioden erstreckte und durch vielfältige Beteiligung von Kommissionen, Fachverbänden, Beiräten und internationalen Organisationen geprägt wurde.²⁹⁵ Das Regelwerk ist darauf ausgerichtet, einen einheitlichen

wortliche Gen ermittelt werden, so ist auch das Untersuchungsergebnis in Form der Wahrscheinlichkeitsaussage in einem anderen Licht zu betrachten.

293 So auch Aretz, in: Aretz/Ganten-Molekulare Medizin, S. 373.

294 Auf eine abstrakte Darstellung des Anwendungsbereichs vom GenDG wird an dieser Stelle verzichtet. Stattdessen erfolgt eine Auseinandersetzung mit dem Anwendungsbereich des GenDG vor dem Hintergrund der konkreten Fragestellung nach einer Offenbarung genetischer Daten des verstorbenen Spenders an dessen Verwandte auf den S. 148 ff.

295 Eine ausführliche Darstellung der Gesetzgebungshistorie und der wissenschaftlichen und politischen Diskussion im Vorfeld findet sich bei *Fündling*, Recht auf Wissen vs. Recht auf Nichtwissen, S. 129 ff.; *Meyer*, Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken und zu Forschungszwecken an nicht einwilligungsfähigen Personen, S. 86 ff.; *Vossenkuhl*, Der Schutz genetischer Daten, S. 63 ff.

Standard für genetische Untersuchungen zu etablieren und den Schutz der untersuchten Personen sicherstellen.²⁹⁶ Gleichzeitig soll es die Möglichkeit schaffen, die sich aus diesem Feld ergebenden Chancen zu nutzen.²⁹⁷

1. Genetischer Exzeptionalismus als Prämisse des Gesetzgebers

Der lange Gesetzgebungsprozess war vor allem durch die Diskussion geprägt, ob genetischen Daten eine Sonderstellung gegenüber anderen medizinischen Daten zugestanden werden muss. Diesen sog. genetischen Exzeptionalismus hat der Gesetzgeber schließlich seinen Regelungen als Prämisse zugrunde gelegt.²⁹⁸ Dafür stützt er sich auf sechs Gründe, die zuvor schon von der UNESCO²⁹⁹ und der Fachwissenschaft³⁰⁰ vorgebracht wurden: „Die mittels genetischer Untersuchung gewonnenen genetischen Informationen zeichnen sich unter anderem dadurch aus, dass sie ihre Bedeutung über lange Zeiträume behalten. Sie können daher als persönliche identitätsrelevante Gesundheitsdaten mit hohem prädiktivem Potential verbunden sein und gegebenenfalls auch Informationen über Dritte (Verwandte) offenbaren. Sie können von der betroffenen Person nicht beeinflusst werden und sind hinsichtlich ihres Umfangs und ihrer möglichen Bedeutung für sie nicht abschätzbar. Genetische Daten bergen prinzipiell Risiken sozialer, ethischer und eugenischer Diskriminierung.“³⁰¹

Dieses dem GenDG zugrundeliegende Konzept wurde bereits vor der Kodifizierung kritisiert und stößt noch immer nicht auf breite Zustim-

296 BT-Drs. 16/10532, S. 1; vgl. zudem § 1 GenDG.

297 BT-Drs. 16/10532, S. 1.

298 BT-Drs. 16/10532, S. 1, 16.

299 UNESCO, International Declaration on Human Genetic Data of 16 October 2003, Art. 4: Human genetic data have a special status because: (i) they can be predictive of genetic predispositions concerning individuals; (ii) they may have an significant impact on the family, including offspring, extending over generations, and in some instances on the whole group to which the person concerned belongs; (iii) they may contain information the significance of which is necessarily known at the time of the collection of the biological samples; (iv) they may have cultural significance of persons or groups.; abrufbar unter: <<https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000133171.page=45>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

300 *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 131 f.; *Bartram/Beckmann/Breyer/et al.*, Humangenetische Diagnostik, S. 82; *Damm*, MedR 1999, 437 (438); *Schmidtke*, in: Winter/Fenger/Schreiber-Genmedizin und Recht, S. 422 f.

301 BT-Drs. 16/10532, S. 16.

mung. Gegen eine herausragende Sonderstellung genetischer Daten und damit für eine Gleichwertigkeit anderer medizinischer Diagnoseinformationen wird eingewandt, dass aufgrund der unvollständigen Penetranz und der variablen Expressivität nicht in allen Fällen eine verlässliche Aussage über den weiteren Verlauf oder den Eintritt einer Erkrankung getroffen werden könne.³⁰² Zudem würden Informationen, die durch klassische diagnostische Verfahren oder eine Familienanamnese ermittelt wurden, ebenso die Möglichkeit schaffen, Risiken für künftige Erkrankungen bei Verwandten abzuschätzen.³⁰³ Darüber hinaus bestünde bei nicht-genetischen Gesundheitsinformationen in gleicher Weise die Gefahr einer Diskriminierung.³⁰⁴ Eine HIV-Erkrankung könne bspw. ebenso eine Ausgrenzung aus der Gesellschaft nach sich ziehen.³⁰⁵ Schließlich wird zwar zugegeben, dass kein Einfluss auf die genetische Veranlagung genommen werden kann. Dies ließe sich jedoch nicht für die Begründung eines genetischen Exzeptionalismus anführen. So könnten auch nicht-genetische Faktoren, die verantwortlich für den Eintritt einer Erkrankung sind, außerhalb des Einflussbereichs vom Einzelnen liegen.³⁰⁶

Die Kritiker gehen also nicht von einem geringeren Potenzial der genetischen Daten aus als der Gesetzgeber. Dies wird unter anderem dadurch deutlich, dass sie die Ablehnung der herausragenden Stellung genetischer Daten teilweise selbst relativieren und ihnen in Bezug auf ihre Aussagekraft eine besondere, wenn auch nicht außergewöhnliche oder einzigartige Stellung zugestehen.³⁰⁷ Im Unterschied zu den Befürwortern des genetischen Exzeptionalismus nehmen sie jedoch an, dass nicht-genetische Informationen die gleichen Risiken mit sich bringen können und inhaltlich eine vergleichbare Tragweite haben. Aus diesem Grund wurde als Alternativkonzept vorgeschlagen, sämtliche medizinische Daten mit prädiktivem Charak-

302 Kiehnkopf/Pagel, MedR 2008, 344 (347); Schröder, Bundesgesundheitsblatt 2006, 1219 (1222).

303 Kiehnkopf/Pagel, MedR 2008, 344 (347).

304 Kiehnkopf/Pagel, MedR 2008, 344 (347); Nationaler Ethikrat, Stellungnahme: Prädiktive Gesundheitsinformationen bei Einstellungsuntersuchungen, S. 47.

305 Kiehnkopf/Pagel, MedR 2008, 344 (347); Nationaler Ethikrat, Stellungnahme: Prädiktive Gesundheitsinformationen bei Einstellungsuntersuchungen, S. 47.

306 Kiehnkopf/Pagel, MedR 2008, 344 (347).

307 Nationaler Ethikrat, Stellungnahme: Prädiktive Gesundheitsinformationen bei Einstellungsuntersuchungen, S. 48; Schröder, Gendiagnostische Gerechtigkeit, S. 214; zusammengefasst von Damm/König, MedR 2008, 62 (64).

ter eigenständigen Regelungen zu unterwerfen.³⁰⁸ Dieser Ansatz konnte sich allerdings bisher nicht durchsetzen.

Dass medizinische Informationen, die durch nicht-genetische Untersuchungen ermittelt wurden, einen hohen prädiktiven Wert haben können und sich die dargelegten Risiken potenziell ebenso stellen, ist nicht von der Hand zu weisen. Dennoch erscheint es schon aus praktischen Aspekten geboten, die gendiagnostische Informationserlangung und -verwertung losgelöst von anderen prädiktiven Untersuchungen zu regeln. Andernfalls müssten sämtliche medizinische Maßnahmen, bei denen die Möglichkeit besteht, prädiktive Informationen zu ermitteln, einem neuen Regelungskonzept unterworfen werden. *Heyers* hat insoweit überzeugend dargelegt, dass bereits kleine diagnostische Analysen wie bspw. eine Blutzuckeruntersuchung, den Arzt in die Lage versetzen können, auf mögliche Erkrankungsrisiken zu schließen.³⁰⁹ Würden nun auch alltägliche Maßnahmen wie z. B. Aufklärung und Einwilligung komplexeren Anforderungen unterliegen, würde dies das Arzt-Patienten-Verhältnis neu prägen und die Verständlichkeit des ärztlichen Gesprächs aller Voraussicht nach für die meisten Patienten (oft unnötig) schmälern.³¹⁰

Überdies spricht ein anderes in dieser Debatte angeführtes Argument für eine gesonderte Behandlung genetischer Untersuchungen: Die in der Gesetzesbegründung dargelegten Aspekte liegen *gleichzeitig* regelmäßig nur bei den Ergebnissen prädiktiver genetischer Untersuchungen vor.³¹¹ Dass sie in ihrer Gesamtheit bei nicht-genetischen Untersuchungen gegeben sind, ist hingegen selten.³¹² Nun aber alle Untersuchungen mit potenziell prädiktiven Ergebnissen einem komplexeren Regelungsrahmen zuzuführen, wäre im Hinblick auf die Umsetzbarkeit in der klinischen Praxis auch aus diesem Grund nicht sinnvoll. Die Grundannahme eines genetischen Exzeptionalismus und die Entscheidung des Gesetzgebers, den Bereich der Gendiagnostik eigenständig zu regeln, überzeugen somit.³¹³

308 *Kiehntopf/Pagel*, MedR 2008, 344 (349); *Schmitz*, Ethik in der Medizin 2005, 316 (320); ausdrücklich gegen ein solches Konzept *Heyers*, MedR 2009, 507 (508).

309 *Heyers*, MedR 2009, 507 (508).

310 *Heyers*, MedR 2009, 507 (508).

311 *Hildt*, Autonomie in der biomedizinischen Ethik, S. 227.

312 *Hildt*, Autonomie in der biomedizinischen Ethik, S. 227.

313 Im ihrem jüngst erschienen 5. Tätigkeitsbericht stellt die Gendiagnostik-Kommission heraus, dass die aktuelle Praxis der Genommedizin genetische Befunde als Teil einer gesamtheitlichen medizinischen Diagnostik ansieht und sie kontextabhängig interpretiert, womit sie insgesamt zu einem genetischen Kontextualismus tendiert.

2. Systematischer Aufbau und Regelungsbereiche des GenDG

Das GenDG besteht aus acht Abschnitten. Der erste Abschnitt ist den allgemeinen Vorschriften gewidmet, die in gewohnter Manier „vor die Klammer“ gesetzt sind und für alle folgenden Abschnitte gelten. Er definiert den Zweck (§ 1 GenDG), den Anwendungsbereich (§ 2 GenDG) sowie wesentliche Begriffe (§ 3 GenDG) des Gesetzes. Zudem ist neben einem Benachteiligungsverbot (§ 4 GenDG) die Qualitätssicherung genetischer Analysen (§ 5 GenDG) und die Abgabe genetischer Untersuchungsmittel (§ 6 GenDG) geregelt. Die folgenden Abschnitte behandeln verschiedene Anwendungsbereiche der Gendiagnostik.³¹⁴ Den umfangreichsten Normenkomplex stellt der zweite Abschnitt zu genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken dar (§§ 7-16 GenDG). Dieser umfasst einen Arztvorbehalt, besondere Pflichten zur Aufklärung, Einwilligung und Beratung und regelt neben weiteren Aspekten den Umgang mit den gewonnenen genetischen Informationen. Der sechste Abschnitt (§ 23 GenDG) normiert die Einrichtung einer Gendiagnostik-Kommission (GEKO) und trifft Bestimmungen zu ihren Aufgaben. Der siebte Abschnitt (§§ 25-26 GenDG) enthält Straf- und Bußgeldvorschriften. Der achte Abschnitt (§ 27 GenDG) widmet sich dem Inkrafttreten des Gesetzes.

II. Regelung durch andere Gesetze

Daneben können weitere Regelungswerke richtungsweisend sein. Ob und inwieweit sich insbesondere der Umgang mit genetischen Daten nach diesen Gesetzen richtet, hängt davon ab, in welchem konkreten Kontext er erfolgt und von wem die Daten stammen. Auf eine abstrakte Erläuterung der jeweiligen Anwendungsbereiche wird deshalb nachfolgend verzichtet.

Siehe dazu mit weiterführenden Ausführungen auch im Hinblick auf eine mögliche zukünftige Ausgestaltung des GenDG *GEKO*, 5. Tätigkeitsbericht, S. 64 ff.

314 Siehe dazu bereits S. 61 ff.

1. Völkerrechtliche Regelungen und Erklärungen internationaler Organisationen

Auf Ebene des Völkerrechts besteht als bedeutsamste Vereinbarung in Bezug auf die Humangenetik³¹⁵ das Übereinkommen über Menschenrechte und Biomedizin des Europarates.³¹⁶ Darin werden in den Artikeln 11 bis 14 Aussagen zum menschlichen Genom getroffen. Seit seinem Inkrafttreten im Jahr 1999 hat der deutsche Gesetzgeber dieses Abkommen allerdings nicht i. S. d. Art. 59 Abs. 2 GG ratifiziert.³¹⁷ Es entfaltet deshalb keine Wirkung für gendiagnostische Untersuchungen innerhalb von Deutschland.³¹⁸

Zudem haben sich internationale Organisationen mit der Regelung der Gendiagnostik auseinandergesetzt. Zu nennen sind drei Erklärungen der UNESCO aus den Jahren 1997, 2003 und 2005.³¹⁹ Ferner hat die WHO im Jahr 1997 einen Vorschlag für ethische Richtlinien zur Wahrung des informed consent in der Gendiagnostik unterbreitet.³²⁰ Diesen Erklärungen kommt aber keine Bindungswirkung zu.³²¹ Gendiagnostische Untersuchungen müssen sich folglich in rechtlicher Hinsicht nicht daran messen lassen.

2. Unionsrechtliche Regelungen

Rechtsakte der Europäischen Union (EU), die sich direkt mit der Humangenetik beschäftigen, sind nicht zu verzeichnen. Dies liegt darin begründet, dass die EU keine Gesetzgebungsbefugnis für diesen Bereich hat.³²² Lediglich Art. 21 Abs. 1 der EU-Grundrechte-Charta lässt sich ein Verbot der Diskriminierung aufgrund genetischer Merkmale entnehmen.

315 So schon *Vossenkuhl*, Der Schutz genetischer Daten, S. 50.

316 Auch unter dem Titel „Bioethik-Konvention“ bekannt; abrufbar unter: <<https://rm.coe.int/168007d002>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

317 Der aktuelle Stand der Ratifizierung ist abrufbar in der Datenbank des Europarates: <<https://www.coe.int/de/web/conventions/recent-changes-for-treaties>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

318 Zur historischen Entwicklung und den wesentlichen Inhalten des Übereinkommens siehe *Kern*, MedR 1998, 485 (485 ff.).

319 Abrufbar unter: <<https://www.unesco.de/mediathek/dokumente/unesco/unesco-erklarungen>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

320 Darauf bezugnehmend *Enquete Kommission „Ethik und Recht der modernen Medizin“*, Schlussbericht vom 14.5.2002, S. 133 f.

321 *Damm*, MedR 2004, 1 (4); *Hasskarl/Ostertag*, MedR 2005, 640 (642).

322 *Stockter*, in: Prütting-MedR, Einleitung zum GenDG Rn. 5a.

Wesentlich durch europäisches Recht geprägt ist aber die Verarbeitung personenbezogener Daten von natürlichen Personen. Diese wurde durch die im Jahr 2018 in Kraft getretene Datenschutzgrundverordnung (DSGVO)³²³ vollständig neu geregelt. Gem. Art. 4 Nr. 13 DSGVO beziehen sich die Regelungen auch explizit auf genetische Daten. Insbesondere wenn außerhalb des Anwendungsbereichs vom GenDG ein „Umgang“ – um im Wortlaut des deutschen GenDG zu bleiben – mit genetischen Daten erfolgt, kann den Regelungen der DSGVO besondere Relevanz zukommen.³²⁴ Gem. Art. 288 Abs. 2 des Vertrages über die Arbeitsweise der Europäischen Union (AEUV)³²⁵ entfalten Verordnungen unmittelbare Wirkung in den Mitgliedsstaaten der Europäischen Union. Es bedarf somit keiner Umsetzung der Regelungen, sondern sie sind seit ihrem Inkrafttreten Bestandteil der geltenden Rechtsordnung.³²⁶

Zudem wurde das Medizinprodukterecht durch die Verordnung über Medizinprodukte³²⁷ und die Verordnung über In-vitro-Diagnostika³²⁸ auf europäischer Ebene neu geregelt. Aus ihnen ergeben sich im Wesentlichen die Anforderungen an genetische Tests, die in der Regel unter den Begriff des Medizinprodukts zu subsumieren sind.

323 Verordnung (EU) 2016/679 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 27. April zum Schutz natürlicher Personen bei der Verarbeitung personenbezogener Daten, zum freien Datenverkehr und zur Aufhebung der Richtlinie 95/46/EG.

324 Ein gelungener Überblick zu den einzelnen möglicherweise relevanten Vorschriften der DSGVO findet sich bei *Stockter*, in: Prütting-MedR, § 2 GenDG Rn. 5 ff.

325 Vertrag über die Arbeitsweise der Europäischen Union, in der Fassung aufgrund des am 1.12.2009 in Kraft getretenen Vertrages von Lissabon, Amtsblatt der Europäischen Union 2010/C 83/01.

326 *Schroeder*, in: Streinz-EUV/AEUV, Art. 288 AEUV Rn. 43.

327 Verordnung (EU) 2017/745 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 5. April 2017 über Medizinprodukte, zur Änderung der Richtlinie 2001/83/EG, der Verordnung (EG) Nr. 178/2002 und der Verordnung (EG) Nr. 1223/2009 und zur Aufhebung der Richtlinien 90/385/EWG und 93/42/EWG des Rates.

328 Verordnung (EU) 2017/746 des Europäischen Parlaments und des Rates vom 5. April 2017 über In-vitro-Diagnostika und zur Aufhebung der Richtlinie 98/79/EG und des Beschlusses 2010/227/EU der Kommission.

3. Nationale Regelungen

Auf der Ebene des nationalen Rechts ist der Blick angesichts der Normenhierarchie zunächst auf das Grundgesetz (GG)³²⁹ zu richten. Anschließend werden die einfachgesetzlichen und berufsrechtlichen Regelungen betrachtet.

a) Verfassungsrecht

Das GG enthält erwartungsgemäß keine konkreten Regelungen zur Gendiagnostik. Aus dem Katalog der konkurrierenden Gesetzgebung ergibt sich mit dem Gebiet der Untersuchung und künstlichen Veränderung von Erbinformationen in Art. 74 Abs. 1 Nr. 26 GG aber die Gesetzgebungskompetenz für das GenDG. Zwar haben im Bereich der konkurrierenden Gesetzgebung gem. Art. 72 Abs. 1 GG grundsätzlich die Länder die Gesetzgebungsbefugnis. Der Bundgesetzgeber hat jedoch überzeugende Argumente an der Hand, mithilfe derer er die Erforderlichkeit einer bundesgesetzlichen Regelung i. S. d. Art. 72 Abs. 2 GG begründen kann. Er berief sich im Gesetzgebungsprozess auf die Gefahr unterschiedlicher Anforderungen an die Zulässigkeit und Durchführung von genetischen Untersuchungen, die Gewährleistung eines einheitlichen Umgangs mit genetischen Daten und Proben sowie auf die Wahrung der Rechtssicherheit.³³⁰

Zudem lässt sich den in den Art. 1 bis 19 GG normierten Grundrechten die Notwendigkeit einer (einfach-)gesetzlichen Regelung entnehmen.³³¹ Als subjektive Rechte des Einzelnen kommt ihnen neben einer Abwehrfunktion vor Eingriffen der öffentlichen Gewalt³³² eine Schutzfunktion³³³ zu. Ein bewährtes Mittel, dieser Funktion nachzukommen, liegt im Erlass von (Schutz-)Vorschriften.³³⁴

329 Grundgesetz für die Bundesrepublik Deutschland vom 23.5.1949 in der im BGBl. III, Gliederungsnummer 100-I, veröffentlichten bereinigten Fassung.

330 BT-Drs. 16/10532, S. 18.

331 Zu den betroffenen Grundrechtspositionen siehe S. 106 ff.

332 BVerfGE 115, 320 Rn. 129; BVerfGE 68, 193 (205); BVerfGE 50, 290 (337); BVerfGE 7, 198 (204 f.).

333 BVerfGE 149, 293 Rn. 74; BVerfGE 142, 313 Rn. 69; BVerfGE 125, 39 Rn. 134; BVerfGE 117, 202 Rn. 63.

334 BVerfGE 53, 30 (57 ff.); BVerfGE 39, 1 (44 f.).

b) Formelle Bundesgesetze

Auf Ebene des nationalen Rechts kann zwischen den Regelungen zur *Durchführung* genetischer Untersuchungen und Analysen einerseits und den Regelungen zum *Umgang* mit den gewonnenen Proben und Daten andererseits differenziert werden. Diese Unterscheidung hat bereits der Gesetzgeber in seinen Ausführungen zu somatischen genetischen Veränderungen innerhalb der Gesetzesmaterialien zum GenDG zugrunde gelegt.³³⁵ Da *somatische* Veränderungen nicht ererbt oder im Zeitraum der Befruchtung bis zur Geburt erworben werden, lassen sie sich nicht unter den Begriff der genetischen Eigenschaften i. S. d. § 3 Nr. 4 GenDG subsumieren. Der Gesetzgeber verweist für die Durchführung der Untersuchungen deshalb auf das allgemeine Arztrecht.³³⁶ Für den Umgang mit den Daten seien das Bundesdatenschutzgesetz (BDSG),³³⁷ § 203 Strafgesetzbuch (StGB)³³⁸ und bereichsspezifische datenschutzrechtliche Regelungen der Länder maßgeblich.³³⁹ Wesentliche Vorschriften aus dem Arztrecht sind die Regelungen zur Einwilligung und Aufklärung in den §§ 630d, 630e des Bürgerlichen Gesetzbuchs (BGB).³⁴⁰ Unabhängig davon, ob es bspw. bei der Probeentnahme zu einem körperlichen Eingriff beim zu Untersuchenden kommt, sind diese Vorschriften bei medizinischen Maßnahmen von zentraler Bedeutung.³⁴¹

Anforderungen an die (labortechnische) Durchführung von Untersuchungen und Analysen lassen sich innerhalb der einfachgesetzlichen Regelungen nicht finden. Dies liegt an der stetigen Weiterentwicklung der medizinischen Möglichkeiten. Auch die Vorschriften müssten einem stetigen Wandel unterliegen, um dem medizinischen Fortschritt nicht im Wege zu stehen. Da dies unter Beachtung des förmlichen und meist langwierigen Gesetzgebungsprozesses nicht gewährleistet werden kann, hat der Gesetzgeber in § 23 Abs. 1 GenDG die Einrichtung der GEKO vorgesehen und die-

335 BR-Drs. 633/08, S. 38; BT-Drs. 16/10532, S. 21.

336 BR-Drs. 633/08, S. 38; BT-Drs. 16/10532, S. 21.

337 Bundesdatenschutzgesetz vom 30.6.2017 (BGBl. I S. 2097).

338 Strafgesetzbuch vom 15.5.1871 in der Fassung der Bekanntmachung vom 13.11.1998 (BGBl. I S. 3322).

339 BR-Drs. 633/08, S. 38; BT-Drs. 16/10532, S. 21.

340 Bürgerliches Gesetzbuch vom 18.8.1896 in der Fassung der Bekanntmachung vom 2.1.2002 (BGBl. I S. 42, 2909; 2003 I S. 738).

341 Erfasst werden sollen neben Eingriffen in den Körper und die Gesundheit auch alle anderen diagnostischen oder therapeutischen Maßnahmen, BT-Drs. 17/10488, S. 23; Gutmann, in: Staudinger-BGB, § 630d Rn. 17.

se mit der Erstellung von Richtlinien beauftragt. Darin soll der allgemein anerkannte Stand der Wissenschaft und Technik dargelegt werden, nach dem sich die genetischen Untersuchungen und Analysen zu richten haben, § 23 Abs. 2 GenDG. Außerhalb des GenDG verweist § 630a Abs. 2 BGB darauf, dass die Behandlung mit Ausnahme anderer Vereinbarungen nach den *allgemein anerkannten fachlichen Standards* zu erfolgen hat, die zum Behandlungszeitpunkt bestehen. Diese Standards werden durch Richtlinien und Stellungnahmen konkretisiert.³⁴²

Hinsichtlich des Umgangs mit den gewonnenen Proben sind die allgemeinen zivilrechtlichen Regelungen anzuwenden.³⁴³ Im Zeitpunkt der Trennung des humanen Biomaterials vom Körper des zu Untersuchenden wird es zu einer Sache i. S. d. § 90 BGB – zumindest sofern keine Wiedereingliederung zu einem späteren Zeitpunkt erfolgen soll.³⁴⁴ Analog § 953 BGB wird der untersuchten Person nach überwiegender Auffassung das Eigentum daran zugeordnet.³⁴⁵ Der weitere Umgang mit den Proben liegt in ihrer Hand und bestimmt sich in rechtlicher Hinsicht nach den sachenrechtlichen Vorschriften. Der Umgang mit den Daten richtet sich – abweichend vom Verweis des GenDG-Gesetzgebers – inzwischen maßgeblich nach der DSGVO.³⁴⁶ Dem BDSG und den datenschutzrechtlichen Regelungen der Länder kommt insoweit nur noch eine untergeordnete Rolle zu. Nach wie vor bedeutsam auf nationaler Ebene ist aber die ärztliche Schweigepflicht, deren Verletzung in § 203 StGB strafrechtlich sanktioniert ist.

342 Sie dazu S. 78.

343 Albers, MedR 2013, 483 (489).

344 BGH NJW 1994, 127 (128); Halász, Das Recht auf bio-materielle Selbstbestimmung, S. 40; Meyer, Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken und zu Forschungszwecken an nicht einwilligungsfähigen Personen, S. 387; Spranger, NJW 2005, 1084 (1085).

345 BGH NJW 1994, 127 (128); von Freier, MedR 2005, 321 (322); Freund/Weiss, MedR 2004, 315 (316); Simon/Paslack/Robiński/et al., Biomaterialbanken, S. 34; Halász, Das Recht auf bio-materielle Selbstbestimmung, S. 40; nach a.A. ist das vom Körper getrennte biologische Material als herrenlos anzusehen, dem bisherigen Träger kommt aber ein privilegiertes Aneignungsrecht nach § 985 Abs. 2 BGB zu; Kallmann, FamRZ 1969, 572 (577).

346 Siehe dazu S. 73 f.

c) Richtlinien, Stellungnahmen und berufsrechtliche Regelungen

Jenseits der formellen Gesetze kommt den Richtlinien der GEKO besondere Bedeutung zu.³⁴⁷ Da die GEKO jedoch nur befugt ist, die Regelungen des GenDG auszulegen und deren Anwendbarkeit sicherzustellen,³⁴⁸ finden sie außerhalb des Anwendungsbereiches des GenDG keine direkte Anwendung. Insbesondere das ärztliche Berufsrecht wird nicht durch diese Richtlinien geändert.³⁴⁹ Daneben erlassen die Bundesärztekammer (BÄK) und Fachgesellschaften Richtlinien und Stellungnahmen, die die abstrakt gehaltenen Gesetze detaillierter ausgestalten und eine Orientierungshilfe für die medizinische Praxis bieten. Beispielhaft zu nennen sind die S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung³⁵⁰ und die Richtlinie der BÄK zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen.³⁵¹

Das förmliche Berufsrecht der Ärzte wird durch die verschiedenen Landesärztekammern erlassen. Dieses orientiert sich an der (Muster-)Berufsordnung für die in Deutschland tätigen Ärztinnen und Ärzte (MBO-Ä). Sie wurde von der BÄK erstmals im Jahr 1997 mit dem Ziel erlassen, eine möglichst einheitliche Regelung der ärztlichen Berufspflichten durch die zuständigen Landesärztekammern herbeizuführen.³⁵² In § 8 MBO-Ä wird erneut die Pflicht zur Aufklärung des Patienten und zur Einholung der Einwilligung vor der Behandlung kodifiziert. § 9 MBO-Ä normiert auf berufsrechtlicher Ebene die ärztliche Schweigepflicht. Spezielle Regelungen in Bezug auf die Humangenetik sind nicht enthalten. Der MBO-Ä kommt zwar keine Bindungswirkung zu.³⁵³ Die Landesärztekammern sind jedoch ausnahmslos dem Vorschlag gefolgt und haben in den §§ 8 und 9 diesbezüglich Regelungen getroffen.³⁵⁴

347 Abrufbar unter: <https://www.rki.de/DE/Institut/Organisation/Leitungsstab/GEKO/Richtlinien/Richtlinien_inhalt.html> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

348 Schillhorn/Heidemann, in: GenDG-Kommentar, § 23 Rn. 9.

349 Gründel, in: Kern-GenDG, § 23 Rn. 11; Schillhorn/Heidemann, in: GenDG-Kommentar, § 23 Rn. 9; kritisch hingegen zur Regelungskompetenz der GEKO Hübner/Pühler, MedR 2010, 676 (680).

350 GfH/BVDH, Medizinische Genetik 2018, 469, (469 ff.).

351 Abrufbar unter: <<https://www.bundesaerztekammer.de/themen/aerzte/qualitaetsicherung/richtlinien-leitlinien-empfehlungen-stellungnahmen>> (zuletzt abgerufen am 6.5.2026).

352 Scholz, in: Spickhoff-MedR, Vorbemerkung zur MBO-Ä Rn. 1.

353 Scholz, in: Spickhoff-MedR, Vorbemerkung zur MBO-Ä Rn. 1.

354 Berufsordnungen der Landesärztekammern zuletzt verglichen am 12.6.2025.

III. Zusammenfassung

Die Gendiagnostik hat mit dem GenDG ein eigenes Regelwerk erhalten, das Vorschriften für den Großteil der gendiagnostischen Untersuchungen und Analysen bereithält. Dabei hat der Gesetzgeber einen genetischen Exceptionalismus zugrunde gelegt und genetischen Daten eine Sonderstellung gegenüber anderen medizinischen Informationen zugestanden.

Sofern der Anwendungsbereich des Gesetzes nicht eröffnet ist, kommt hinsichtlich der Durchführung gendiagnostischer Maßnahmen das allgemeine Arztrecht zum Tragen. Der danach entscheidende aktuelle Stand der Wissenschaft und Technik wird durch Richtlinien und Stellungnahmen bestimmt. Der Umgang mit den genetischen Proben richtet sich nach den zivilrechtlichen Eigentumsvorschriften. Die Verarbeitung der gewonnenen genetischen Daten wird durch das Datenschutzrecht geregelt, das vorrangig der DSGVO zu entnehmen ist.