

## Genetisches Screening vor der Schwangerschaft – die Herausbildung eines neuartigen reproduktiven Präventionsregimes?

### 1. Einleitung

Technologische Fortschritte der Gen- und Genomforschung haben in den letzten Jahren im Bereich der Reproduktionsmedizin und Pränataldiagnostik eine Reihe neuartiger und umfassender Testverfahren hervorgebracht. Eines dieser neuen Gentestverfahren ist das sogenannte erweiterte Anlageträger-Screening (oder *Expanded Carrier Screening* – ECS), das von 2010 an von kommerziellen Labors entwickelt worden ist und über das Internet direkt an die privaten Verbraucher\_innen (»direct to consumer«) vermarktet wird. Anlageträger-Screening richtet sich an Paare, die Kinder haben möchten, und soll ihnen möglichst schon *vor* einer Schwangerschaft Kenntnis davon geben, ob beide Partner durch Zufall die genetische Anlage für die gleiche rezessiv vererbte und zumeist seltene gesundheitliche Beeinträchtigung tragen.<sup>1</sup> In diesem Fall bestünde für jedes Kind des Paares eine 25-prozentige Wahrscheinlichkeit, von beiden Elternteilen jeweils die krankheitsbedingende Genvariante zu erhalten und (mit je nach Krankheit wiederum variierender Gewissheit) auch die entsprechenden Symptome zu entwickeln. Das frühzeitige Wissen von diesem »genetischen Risiko« soll dem Paar erweiterte Möglichkeiten der Prävention eröffnen, die letztlich darauf hinauslaufen, die Geburt eines Kindes mit bestimmten Eigenschaften zu verhindern.

Die Entwicklung und Verbreitung von ECS finden bisher – zumindest in der Bundesrepublik Deutschland – nur wenig öffentliche und (sozial)wissenschaftliche Aufmerksamkeit. Dies überrascht umso mehr, als Anlageträger-Screening erstens eine neue, originäre Gen-Welt hervorbringt,<sup>2</sup> die letztlich fast alle Menschen zu Träger\_innen von potenziell »verdächtigen« genetischen »Auffälligkeiten« machen

- 1 Ein »Screening« bezeichnet eine spezifische medizinische Untersuchungs-Praxis, bei der eine mehr oder weniger große Bevölkerungsgruppe auf das Vorliegen bestimmter Merkmale (zum Beispiel genetische Variationen) »durchleuchtet« wird, *ohne* dass bei den einzelnen Mitgliedern der Gruppe ein individueller Hinweis auf das Vorliegen des Merkmals bestünde (vgl. Armstrong, Eborall 2012). Im Fall des Anlageträger-Screenings wird zu diesem Zweck eine Blut- oder Speichelprobe der teilnehmenden Personen analysiert.
- 2 Das von Stefan Timmermans und Sara Shostak vorgeschlagene Konzept unterschiedlicher »Gen-Welten« (*gene worlds*) bietet einen Analyserahmen, um sowohl die sozialen Entstehungskontexte *spezifischer* genetischer Wissensformen (hier: Wissen von rezessiven genetischen Anlagen) als auch deren Effekte und Wirkungsweisen differenziert analysieren zu können. Unter Gen-Welten verstehen sie »the social worlds in which genes flourish, which include the political, financial and professional contexts that enable genetic knowledge« sowie »the effects of genes in these contexts, especially the myriad social consequences for medical care, families, and population health« (Timmermans, Shostak 2016, S. 35).

wird. Der Humangenetik zufolge weist nämlich so gut wie jeder Mensch mindestens eine, wenn nicht mehrere solcher rezessiv vererbbaaren Anlagen in seinem Genom auf. Erweitertes Anlageträger-Screening besitzt zweitens ein erhebliches Potenzial zur Generalisierung, Intensivierung und zeitlichen Ausweitung reproduktiver Risikovermeidung und könnte letztlich in die Herausbildung eines neuartigen vorschwangerschaftlichen Präventionsregimes münden. Denn wie gesagt kann und soll das Screening auf rezessive Krankheitsanlagen – anders als die bestehenden pränataldiagnostischen Verfahren – nicht erst während, sondern im »Idealfall« schon vor einer »Empfängnis« und Schwangerschaft durchgeführt werden. Auf diese Weise wird ein diffuser Zeitraum der »Vorschwangerschaft« (*pre-pregnancy*) konstruiert und in einen neuartigen Horizont primär weiblicher reproduktiver Verantwortung und Risikovermeidung transformiert.<sup>3</sup> Damit das Anlageträger-Screening reproduktionsmedizinisch relevante Ergebnisse liefert, müssen gleichwohl *beide* Partner und nicht allein die Frau getestet werden – was zu einer enormen Verbreitung des genetischen Testens führen könnte. Nur wenn *beide* Elternteile die gleiche rezessive genetische Anlage tragen, besteht nämlich für Kinder des Paares eine erhöhte Erkrankungswahrscheinlichkeit.<sup>4</sup> Ziel des Screenings ist es, solche sogenannten *carrier couples* zu identifizieren und sie über das aus der gemeinsamen Anlagenträgerschaft resultierende »reproduktive Risiko« zu informieren. Hinzu kommt: Während beispielsweise die ebenfalls neuartigen nichtinvasiven Pränataltests (NIPT) bisher auf eine relativ kleine Zahl von Chromosomenabweichungen begrenzt sind, erfasst das erweiterte *Carrier Screening* schon jetzt in einem Testvorgang bis zu 600 rezessive genetische Anlagen für gesundheitliche Beeinträchtigungen. Darunter sind auch zahlreiche mildere, sich spät manifestierende oder gut behandelbare gesundheitliche Einschränkungen. Infolge dieses enormen Testumfangs werden tendenziell alle Individuen und Paare im sogenannten »reproduktionsfähigen Alter« zur Zielgruppe des Screenings, auch und sogar gerade dann, wenn ihre Familiengeschichte nicht auf eine vererbbaare Erkrankung oder Behinderung hinweist.

Derzeit wird ECS fast ausschließlich von privatwirtschaftlichen Laboren über das Internet für selbstzahlende Paare angeboten.<sup>5</sup> Seit kurzem wird jedoch in verschiedenen institutionellen Kontexten, beispielsweise in medizinischen Fachgesellschaften, darüber diskutiert, unter welchen Bedingungen (und gegebenenfalls Begrenzungen) erweitertes Anlageträger-Screening in das öffentliche Gesundheitswesen integriert werden könnte.<sup>6</sup> Ein erster Modellversuch, bei dem ein erweitertes Scree-

3 Vgl. auch Waggoner 2017.

4 Dennoch kann die Diagnose einer rezessiven Anlageträgerschaft für die betroffene Person in sozialer oder psychischer Hinsicht durchaus gravierend sein, selbst wenn der jeweilige Partner oder die Partnerin nicht die gleiche genetische Variation aufweist. Das Wissen darum, die genetische Anlage für eine womöglich schwerwiegende Krankheit zu tragen, kann beispielsweise das Selbstbild der betroffenen Person beeinträchtigen oder Ängste vor sozialer Diskriminierung auslösen (vgl. Beck 2011).

5 Vgl. Wehling et al. 2016; Chokoshvili et al. 2018.

6 Vgl. zum Beispiel Edwards et al. 2015; Henneman et al. 2016; ACOG Committee on Genetics 2017.

ning allen interessierten Paaren von allgemeinmedizinischen Praxen angeboten werden soll, wird derzeit an einer niederländischen Universitätsklinik vorbereitet.<sup>7</sup>

Unter welchen Bedingungen und mit welchen möglichen Folgen könnte ECS zur Herausbildung eines neuartigen, zeitlich, sozial und medizinisch stark ausgeweiteten reproduktiven Präventionsregimes beitragen? Um diese Frage zu beantworten, machen wir zunächst die besonderen Charakteristika des erweiterten Anlageträger-Screenings als neuer Wissenspraxis und eigenständiger Gen-Welt sichtbar (Kapitel 2). Diese Form des genetischen Testens birgt zwar wesentliche Elemente eines neuen Präventionsregimes, es bleibt jedoch gegenwärtig offen, in welchem Ausmaß vorschwangerschaftliches Anlageträger-Screening sich als soziale Praxis etablieren wird. Allerdings könnten die zunehmenden, in erster Linie an Frauen gerichteten Appelle, sich bereits vor einer (möglichen) Schwangerschaft um die Gesundheit künftiger Kinder zu sorgen (*preconception care*), einen wichtigen Schritt zur Verbreitung und Routinisierung von ECS bilden (Kapitel 3). Abschließend werden wir exemplarisch verdeutlichen, welche problematischen gesellschaftlichen Effekte die Verallgemeinerung dieses Testverfahrens haben könnte, etwa die Etablierung einer umfassenden moralischen »Pflicht zum Wissen«<sup>8</sup> und eine drastische Ausweitung von Präventions- und Selektionspraktiken im reproduktiven und reproduktionsmedizinischen Kontext. Vor allem dieser letzte Aspekt ist Gegenstand aktueller Kontroversen zwischen medizinischen Institutionen und den kommerziellen Laboren, die ECS anbieten (Kapitel 4).

## 2. Erweitertes Anlageträger-Screening: Besonderheiten einer neuen Gen-Welt

Im Anlageträger-Screening wird fast ausschließlich auf das Vorliegen genetischer Anlagen für rezessiv vererbte und in der Regel seltene gesundheitliche Beeinträchtigungen getestet. Bei rezessiver Vererbung kann eine Krankheit oder Behinderung nur dann eintreten, wenn die entsprechende genetische Variation auf *beiden* Chromosomen eines Menschen vorhanden ist, das heißt, wenn er sie sowohl von der Mutter als auch vom Vater erhalten hat. Bei dominantem Erbgang dagegen kann schon die genetische Variante auf nur *einem* der beiden Chromosomen die Krankheit (beispielsweise die Huntington-Krankheit) auslösen – wenngleich mit variierender Wahrscheinlichkeit, da in der Regel nicht allein genetische Einflüsse den Ausschlag bei der Krankheitsentstehung geben. Aus der Ausrichtung des Anlageträger-Screenings auf rezessiv vererbte, seltene Erkrankungen ergibt sich eine Reihe von Besonderheiten dieser Gen-Welt gegenüber anderen genetischen Wissensformen und Testverfahren: *Erstens* zeigen die sogenannten Trägerinnen und Träger (*carrier*) einer rezessiven Anlage keine Krankheitssymptome und haben auch

7 Plantinga et al. 2016.

8 Deutscher Ethikrat 2013.

kein eigenes Erkrankungsrisiko;<sup>9</sup> sie gehören somit nicht *selbst* zu jenen gefährdeten Personen (*persons at risk*), denen sich sozialwissenschaftliche Analysen der genetisch basierten Medizin bisher bevorzugt gewidmet haben.<sup>10</sup> Die Betroffenen haben *zumeist* zumeist keinerlei Wissen und noch nicht einmal vage Vermutungen über ihre eigenen rezessiven Anlagen: Nicht nur weisen sie selbst keine Symptome auf, aufgrund der Seltenheit rezessiv vererbter Erkrankungen finden sich auch nur in wenigen Fällen entsprechende Anzeichen und Hinweise in der Familiengeschichte. Wie erwähnt, kann *drittens* anders als bei dominanter Vererbung ein erhöhtes Erkrankungsrisiko nur dann an eigene Kinder weitergegeben werden, wenn beide Elternteile die Anlage für die *gleiche* gesundheitliche Beeinträchtigung tragen. *Viertens* aber – und hierin liegt ein entscheidender Unterschied zu dominant vererbten Genvarianten – sind nach dem gegenwärtigen Stand der Humangenetik die meisten, wenn nicht sogar alle Menschen Träger\_innen von mindestens einer, möglicherweise aber sogar bis zu zehn oder noch mehr rezessiven genetischen Krankheitsanlagen. Deshalb kann bei keinem Paar von vornherein die Möglichkeit ausgeschlossen werden, dass beide Partner zufällig die gleiche Anlage tragen. Auch wenn die Wahrscheinlichkeit dafür unklar bleibt oder als nicht sehr hoch erscheinen mag, geraten in der durch die rezessiven Anlagen konstituierten Gen-Welt dennoch *jede* Paarbeziehung, *jeder* Kinderwunsch, *jede* Schwangerschaft in den Verdacht, ein genetisches Risiko zu bergen.<sup>11</sup> Anlageträger-Screening tritt mit dem Versprechen auf, dieses Risiko gegebenenfalls zu identifizieren und vermeiden zu können – was letztlich nichts anderes bedeutet, als die Geburt eines Kindes mit einer rezessiv vererbten Gesundheitsbeeinträchtigung zu verhindern.

Tests auf rezessive genetische Anlageträgerschaften sind als solche nicht völlig neu, sondern wurden bereits in den 1970er Jahren für einzelne Krankheiten (Tay-Sachs-Krankheit und Sichelzell-Anämie) entwickelt.<sup>12</sup> Vor allem im Gefolge des *Human Genome Project* kamen seit den 1990er Jahren immer mehr Tests hinzu,

9 Bei einigen rezessiven Erkrankungen, etwa der Sichelzell-Anämie, kann allerdings schon das Vorliegen *einer* genetischen Anlage leichte gesundheitliche Beeinträchtigungen hervorrufen.

10 Vgl. zum Beispiel Scott et al. 2005.

11 Wehling 2014. Versuche, die kumulierte statistische Wahrscheinlichkeit als »Risiko« zu objektivieren und zu quantifizieren, dass beide Partner zufällig die genetische Anlage für die gleiche der geschätzt etwa 6.000 bis 7.000 rezessiv vererbten gesundheitlichen Beeinträchtigungen tragen, variieren ganz erheblich und sind mit äußerster Vorsicht zu bewerten. Schätzungen reichen von ein bis zwei Prozent aller Elternpaare (Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina et al. 2010, S. 37) bis zu fünf Prozent, wie der spanische ECS-Anbieter Igenomix behauptet (Igenomix ohne Jahr). Grundsätzlich ist die Aussagekraft von Wahrscheinlichkeitsangaben, die auf große Bevölkerungsdurchschnitte bezogen sind, begrenzt, da in bestimmten geografischen Regionen und Bevölkerungsgruppen einzelne Anlageträgerschaften relativ weit verbreitet sein können. So ist etwa auf Zypern ungefähr jede siebte Person Anlageträger\_in für die Blutkrankheit Beta-Thalassämie. In Deutschland ist eine der häufigsten rezessiven Erkrankungen die Stoffwechselstörung Mukoviszidose (oder Cystische Fibrose), etwa jeder 25. Mensch soll eine Anlage hierfür tragen.

12 Wailoo 2003.

etwa auf die Anlageträgerschaften für Mukoviszidose, Spinale Muskelatrophie (SMA) oder Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit). Noch bis vor wenigen Jahren wurden derartige Tests nur bei solchen Individuen oder Paaren vorgenommen, die aufgrund ihrer familiären Vorgeschichte, regionalen Herkunft oder ethnischen Zuordnung eine erhöhte Wahrscheinlichkeit aufweisen, eine *bestimmte* rezessive Anlage zu tragen. Dies gilt etwa auf Zypern für Beta-Thalassämie<sup>13</sup> sowie für Jüd\_innen mittel- und osteuropäischer Herkunft (Ashkenazim), bei denen die Anlage für die bisher unheilbare Tay-Sachs-Krankheit deutlich verbreiteter ist als in anderen Bevölkerungsgruppen.<sup>14</sup> Seit etwa zehn Jahren machen technologische Entwicklungen wie das sogenannte »Next Generation Sequencing« es jedoch möglich, in einem einzigen Testvorgang *mehrere hundert* rezessive genetische Variationen zu analysieren. Die Kosten hierfür sind mit etwa 300 bis 500 US-Dollar (je nach Testumfang variierend) vergleichsweise gering. Solche umfassenden Screenings sind nicht mehr auf einzelne »Risikogruppen« zugeschnitten, sondern nehmen die gesamte Bevölkerung als Zielgruppe ins Visier – daher die Bezeichnungen »pan-ethnic« oder »expanded carrier screening« (ECS).<sup>15</sup> ECS wird seit 2010 von verschiedenen kommerziellen Firmen über das Internet direkt an private Endkunden\_innen angeboten, wenn auch aus rechtlichen oder Marketing-Gründen zumeist unter Einbeziehung einer Ärzt\_in. Inzwischen existieren ungefähr 15 solcher Screening-Angebote über das Internet, die auf dutzende bis hunderte von rezessiv vererbten gesundheitlichen Beeinträchtigungen testen.<sup>16</sup>

ECS impliziert in dreifacher Hinsicht eine erhebliche Erweiterung und Entgrenzung bisheriger Routinen und Modelle des vorgeburtlichen genetischen Testens: eine Ausweitung der Zielgruppe, des zeitlichen Verantwortungs- und Handlungshorizonts sowie des Gegenstandsbereichs präventiver Risikokontrolle.

- (1) *Ausweitung der Zielgruppe*: Alle Paare, alle Frauen und Männer, die sich Kinder wünschen oder einfach nur in einem Alter sind, in dem sie Kinder haben könnten, werden mit ECS zur Zielgruppe von genetischem Screening. Und dies gilt

13 Hadjiafxenti, Neitzke 2017.

14 Vgl. Wailoo, Pemberton 2006; Reuter 2016.

15 Die beiden Attribute »pan-ethnic« und »expanded« sind nicht völlig deckungsgleich, weil auch Tests auf einzelne Krankheitsanlagen »pan-ethnisch«, also bevölkerungsweit angeboten werden können, wie es in den USA schon seit mehreren Jahren für Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CF) der Fall ist. ECS ist allerdings fast zwingend auch »pan-ethnisch«, da die radikale Ausweitung der im Test erfassten genetischen Anlagen andernfalls wenig Sinn ergibt. Auf den ersten Blick könnte man in der Adressierung einer »pan-ethnischen« Zielgruppe einen positiven Effekt von ECS erkennen, weil dadurch der Realität »multi-ethnischer« Gesellschaften Rechnung getragen werde und ethnische oder »rassische« genetische Differenzen scheinbar an Bedeutung einbüßten. Genauer betrachtet, ist das Gegenteil der Fall: Gleichsam unterhalb der »pan-ethnischen« Verallgemeinerung wird regelmäßig auf unterschiedliche Anlageträger-Häufigkeiten und Erkrankungsrisiken in ethnischen Gruppen hingewiesen, sodass ECS ein Feld eröffnet, auf dem genetisch-biologische Unterschiede zwischen ethnischen Gruppen oder »Rassen« immer wieder angesprochen werden. Vgl. zur Re-Artikulation von »Rasse« in der Gen- und Genomforschung allgemein Plümcke 2013; Duster 2015.

16 Vgl. Wehling et al. 2016; Chokoshvili et al. 2017.

auch ohne jeden Hinweis auf familiär bereits bekannte oder aufgrund regionaler Herkunft oder ethnischer Zuordnung statistisch erhöhte Risiken. So entsteht ein tendenziell äußerst lukrativer Markt, denn erweitertes Anlageträger-Screening verspricht allen Paaren, prospektiv festzustellen, ob beide Partner die Anlage für die gleiche Gesundheitsbeeinträchtigung tragen (wobei auch bei negativem Befund ein »Restrisiko« aufgrund der niemals vollständig zu beseitigenden Testungenauigkeit bestehen bleibt). Während bei heterosexuellen Paaren die Frau und der Mann getestet werden, können bei gleichgeschlechtlichen Paaren, die Kinder haben möchten, der Samenspender oder die Eizellspenderin in das Screening einbezogen werden.

- (2) *Ausdehnung des zeitlichen Verantwortungshorizonts:* Die genetische Risikovorsorge und -verantwortung werden durch Anlageträger-Screening in bisher ungekannter Weise auf die Zeit vor einer Schwangerschaft ausgeweitet. Der vorherrschenden Sicht in Medizin und Bioethik zufolge soll idealerweise bereits vor einer »Empfängnis« (»präkonzeptionell«) auf rezessive Anlagen getestet werden. Denn dies eröffne dem Paar bei einem positiven Screening-Befund mehr »reproduktive Optionen«, um die Geburt eines Kindes mit einer rezessiv vererbten Erkrankung zu vermeiden.<sup>17</sup> Zu diesen Optionen gehören (neben dem Wechsel der Partnerin oder des Partners): der Verzicht auf Kinder, die Adoption, Samen- oder Eizellspende sowie In-vitro-Fertilisation (IVF) mit anschließender Präimplantationsdiagnostik (PID) und Einsetzung eines genetisch »unauffälligen« Embryos. Wird das Screening erst während einer Schwangerschaft vorgenommen, ist dagegen »nur« Pränataldiagnostik (PND) des Fötus mit eventuell folgendem Schwangerschaftsabbruch möglich.
- (3) *Entgrenzung des Gegenstandsbereichs präventiver Risikokontrolle:* Der Interventionsbereich medizinischer Prävention wird durch ECS dramatisch ausgeweitet. Die derzeit umfassendsten auf dem Markt verfügbaren Screening-Angebote testen auf die rezessiven Anlagen für mehr als 600 gesundheitliche Beeinträchtigungen und eröffnen hierfür die erwähnten Möglichkeiten der Prävention. Erfasst werden keineswegs nur sehr schwere, früh ausbrechende und bisher unheilbare Erkrankungen, sondern auch zahlreiche variabel und relativ mild verlaufende, gut behandelbare und/oder erst im Erwachsenenalter auftretende gesundheitliche Beeinträchtigungen, die bisher kaum im Blickfeld vorge-

17 Zweifellos kann ein positives Screening-Ergebnis von einem Paar auch zur Vorbereitung auf eine mögliche Erkrankung oder Behinderung seines Kindes und die dann einzuleitenden therapeutischen Maßnahmen genutzt werden. Wie Erfahrungen aus anderen Bereichen vorgeburtlicher Diagnostik, etwa die Untersuchung auf das »Down-Syndrom«, erwarten lassen, würden viele Elternpaare vermutlich jedoch selektive Maßnahmen ergreifen. In welcher Weise diese Entscheidung von Art, Schwere und medizinischer wie medialer Darstellung der prognostizierten Gesundheitsbeeinträchtigung beeinflusst werden würde, ist angesichts der Vielzahl der durch ECS erfassten genetischen Besonderheiten bisher kaum abschätzbar.



burtlicher Risiko-Kontrolle und Prävention waren.<sup>18</sup> Durch die Möglichkeit der Vermeidung vor der Geburt oder schon vor einer Schwangerschaft werden alle diese Erkrankungen, Behinderungen und gesundheitlichen Einschränkungen unweigerlich in den Einflussbereich des höchst problematischen Bewertungsschemas »lebenswertes« versus weniger oder nicht lebenswertes Leben hineingezogen.

Die durch ECS produzierte Art des genetischen Wissens, dessen medizinische Nutzungsformen und die möglichen sozialen Effekte weisen trotz mancher Überschneidungen und Berührungspunkte deutlich andere Charakteristika auf, als es bei genetischem Wissen im Kontext dominanter Vererbung oder bei prädiktiven genetischen Diagnosen über eigene zukünftige Krankheitsrisiken der Getesteten (zum Beispiel für genetisch mitbedingten Brust- oder Darmkrebs) der Fall ist. Dies rechtfertigt es, mit Blick auf erweitertes Anlageträger-Screening von einer neuen und in wesentlichen Aspekten eigenständigen Gen-Welt zu sprechen (wenngleich sie selbstverständlich mit anderen Gen-Welten interagiert). Zu den analytischen Vorzügen des Konzepts der Gen-Welten gehört, dass – in Abgrenzung zur These einer umfassenden »Genetisierung« von Medizin und Gesellschaft – nicht von vornherein davon ausgegangen wird, genetisches Wissen werde in allen gesellschaftlichen Kontexten ähnliche und ähnlich starke Wirkungen hervorrufen.<sup>19</sup> Wenn wir uns von solchen gen- und technikdeterministischen Vorannahmen lösen, dann erscheint es bisher als relativ offen, inwieweit Anlageträger-Screening sich künftig als gesellschaftliche Praxis etablieren wird. Wie wir im folgenden Kapitel verdeutlichen möchten, versammelt diese Art des genetischen Screenings zwar zahlreiche Elemente eines neuartigen und potenziell folgenreichen reproduktiven Präventionsregimes. Doch in welchem Umfang und in welcher Form dieses sich tatsächlich herausbilden und verfestigen könnte, ist gegenwärtig noch kaum abzuschätzen.

### 3. Auf dem Weg zu einem vorschwangerschaftlichen Präventionsregime?

Mit dem Konzept des Präventionsregimes schließen wir an entsprechende Überlegungen von Ulrich Bröckling<sup>20</sup> an; danach basieren Präventionsregime auf den drei »Achsen« *Rationalitäten*, *Technologien* sowie *Subjektivierungsweisen* und lassen

18 Beispiele hierfür sind Hämochromatose und Phenylketonurie. Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) ist eine Störung des Eisen-Stoffwechsels, die überwiegend erst im vierten Lebensjahrzehnt Symptome hervorruft und zudem durch regelmäßige Blutentnahmen recht gut behandelt werden kann. Hinzu kommt eine geringe genetische »Penetranz«, das heißt, auch von den Menschen, die zwei entsprechende Varianten tragen, entwickeln weniger als zehn Prozent tatsächlich Krankheitssymptome. Phenylketonurie, ebenfalls eine Stoffwechselstörung, ist in vielen Ländern, so auch in Deutschland, in das Neugeborenen-Screening unmittelbar nach der Geburt einbezogen und kann bei frühzeitiger Diagnose durch die Einhaltung einer Spezialdiät symptomfrei therapiert werden.

19 Timmermans, Shostak 2016, S. 35.

20 Bröckling 2012.

sich anhand dieser Dimensionen voneinander unterscheiden und abgrenzen.<sup>21</sup> Genauer betrachtet, bestehen Präventionsregime Bröckling zufolge erstens in der Dimension der Rationalitäten, »aus Wissens- und Rechtfertigungsordnungen, sie liefern Problemdefinitionen, Zielvorstellungen, Kausalitätsannahmen und Plausibilisierungsstrategien«. <sup>22</sup> In der Dimension der Technologien zeichnen sie sich zweitens aus »durch spezifische Verfahren und institutionelle Arrangements, um planvoll auf Individuen, Gruppen oder ganze Populationen einzuwirken«. In der Subjektivierungs-Dimension weisen sie drittens Subjektpositionen zu und sind »verbunden mit Adressierungen und Selbstdeutungsmustern, affektiven Dispositionen und Konzepten von *agency*«. Anders als Bröckling begreifen wir »Prävention« aber nicht als den »übergreifenden Modus des Zukunftsmanagements zeitgenössischer Gesellschaften«<sup>23</sup> und daher auch nicht als übergeordneten Sammelbegriff für *alle* sozialen und institutionellen Praktiken (Vorsorge, Vorbeugung, Gefahrenabwehr etc.), die auf die Verhinderung unerwünschter Ereignisse gerichtet sind. Vielmehr verstehen wir im Anschluss an François Ewald unter Prävention eine *spezifische, verwissenschaftlichte* Form von Vermeidungshandeln und »Zukunftsmanagement«. Im Unterschied etwa zur Vorsorge oder Vorbeugung (*precaution*) lebt Prävention, so Ewald, von der »Vorstellung, daß Risiken sich absehen und objektiv berechnen lassen«. <sup>24</sup> Prävention sei »ein rationales Verhalten angesichts eines Übels, das sich wissenschaftlich objektivieren und einschätzen läßt«; <sup>25</sup> sie »spricht die Sprache der Wissenschaft und fordert dazu auf, Risiken einzuschränken und die Wahrscheinlichkeit ihres Auftretens zu verringern«. <sup>26</sup> Wie wir im Folgenden zeigen möchten, trifft diese Auffassung von Prävention als einer verwissenschaftlichten Praxis der Konstruktion, Berechnung und Vermeidung vermeintlich objektivierbarer und kalkulierbarer Risiken auf das erweiterte Anlageträger-Screening in ganz besonderem Maß zu.

Der Blick auf die drei oben skizzierten Expansionstendenzen macht bereits deutlich, dass Anlageträger-Screening nicht lediglich ein zusätzliches Testverfahren in bereits eingespielten Bahnen und Routinen darstellt. Es impliziert vielmehr neue Rationalitäten der Prävention sowie spezifische Organisationsformen des Testens und bringt eigenständige Adressierungsweisen und Machteffekte hervor. Für Verfechter\_innen des *Carrier Screening* stellt sich angesichts der stark ausgeweiteten Zielgruppe die Frage, wie diese angesprochen und für das Testen interessiert werden kann. Erheblich zugespitzt wird diese Problematik durch die angestrebte zeitliche Vorverlagerung vor die Schwangerschaft: Zu welchem Zeitpunkt und in welchem Rahmen soll unter dieser Vorgabe getestet werden? Wie können schon vor einer Schwangerschaft Individuen oder Paare, die gesund sind und in deren Familien keine

21 Ebd., S. 97.

22 Ebd.

23 Bröckling 2008, S. 47.

24 Ewald 1998, S. 11.

25 Ebd., S. 20.

26 Ebd.



»erbliche Belastung« bekannt ist, zu einer genetischen Untersuchung motiviert werden? Hinzu kommen weitere offene Fragen, die nur scheinbar kleinteiliger, technisch-organisatorischer Natur sind, tatsächlich aber erhebliche gesellschaftliche Effekte haben können: In welcher zeitlichen Abfolge soll das Screening durchgeführt werden: Sollen beide Partner gleichzeitig getestet werden oder zunächst nur eine/r von ihnen (wenn ja, wer?) und erst bei einem positiven Ergebnis, also bei einer festgestellten Anlageträgerschaft bei der zuerst getesteten Person auch die jeweils andere? Die erste Variante spart Zeit, ist aber mit erhöhtem finanziellen Aufwand verbunden; die zweite hingegen vermeidet zwar »überflüssiges« Testen und reduziert die Kosten, dauert jedoch bei einem positiven Befund im ersten Test länger und kann während des (etwa zweiwöchigen) Wartens auf das zweite Resultat Ängste hervorrufen. Offen ist auch, wie die Ergebnisse dargestellt und mitgeteilt werden sollen: Soll nur das Paar als »Einheit« informiert werden, und zwar *ausschließlich* darüber, ob beide Partner eine gemeinsame Anlage aufweisen oder nicht?<sup>27</sup> Oder soll jede Person individuell über alle ihre rezessiven genetischen Anlageträgerschaften in Kenntnis gesetzt werden, mit allen negativen psychischen und sozialen Folgen (beispielsweise Ängste vor Stigmatisierung), die dies womöglich haben könnte?

Derzeit werden bei der Nutzung von ECS offenbar in weit überwiegendem Maße zuerst und häufig *nur* die weiblichen Partnerinnen getestet, obwohl dafür – anders als bei pränataldiagnostischen Tests – kein besonderer medizinischer Grund besteht. So waren einer Auswertung des ECS-Anbieters Counsyl zufolge von den knapp 347.000 von dem Unternehmen »gescreenten« Personen fast vier Fünftel (78,9 Prozent) weiblich.<sup>28</sup> Selbst da, wo ausdrücklich von einem Trend zum vorschwangerschaftlichen Screening gesprochen wird, werden Frauen als die primär verantwortlichen Subjekte angesprochen: In einem »Fact Sheet« des ECS-Anbieters Progenity etwa werden zunächst die Vorzüge des Screenings vor der Schwangerschaft betont, um gleich im folgenden Satz auf eine besondere Rolle und Verantwortung der Frauen umzuschwenken: »Für Paare, die Träger einer genetischen Abweichung sind, ist es alles andere als ideal, wenn sie ihren Trägerstatus erst während der Schwangerschaft erfahren. Frauen, die sich ihres Trägerstatus bereits vor einer Schwangerschaft bewusst sind, haben mehr reproduktive Optionen, um die genetische Krankheit zu verhindern.«<sup>29</sup> Teils subtil, teils offen werden in solchen Informations- und Werbetexten Frauen aufgefordert, ihre Anlageträgerschaften in Erfahrung zu brin-

27 Diese Praxis ist üblich bei *Dor Yeshorim*, einem selbstorganisierten Screening-Programm ultra-orthodoxer jüdischer Gemeinschaften auf die Tay-Sachs-Krankheit (und inzwischen einige andere Erkrankungen). Bei Ultra-Orthodoxen werden Ehen in der Regel von den Familien unter Einschaltung eines Heiratsvermittlers arrangiert, und falls beide Partner die gleiche rezessive Anlage tragen, kommt die geplante Verbindung üblicherweise nicht zustande. Der Verzicht auf die Mitteilung der individuellen Testbefunde soll vor allem dem Schutz von Anlageträger\_innen vor Diskriminierung und Stigmatisierung dienen (vgl. Prainsack, Siegal 2006 sowie kritisch Raz, Vizner 2008). In Ländern wie Deutschland wäre ein solches Modell kaum praktikabel, da jede Person ein »Recht auf Wissen« hinsichtlich der Resultate eines Gentests besitzt.

28 Haque et al. 2016, S. 737.

29 Progenity 2014, S. 1; eigene Übersetzung.

gen, bevor sie schwanger werden, und dann gegebenenfalls ihre männlichen Partner zum Test zu motivieren. Dabei ist unklar, welche Auswirkungen es auf die Partnerschaft haben kann, wenn eine Frau bereits vor ihrem Partner als Anlageträgerin identifiziert wird. In die gegenwärtigen Praktiken von ECS ist jedenfalls eine starke geschlechtshierarchische Asymmetrie eingebaut: Frauen wird nicht nur eine besondere Verantwortung für die Gesundheit künftiger Kinder auferlegt, sondern auch die keineswegs triviale Aufgabe zugewiesen, ihre Partner gegebenenfalls zur Teilnahme am Screening zu bewegen. Auch im Rahmen des Anlageträger-Screenings tragen die weiblichen Partnerinnen »die medizinisch-moralische Hauptlast sowohl bei der genetischen Diagnose als auch bei der Beachtung von Risiken – im Verfahren, gedanklich und im Hinblick auf die Wahlmöglichkeiten«. <sup>30</sup> Mehr noch: Sofern der männliche Partner nur dann getestet wird, wenn zuvor bei der Frau »etwas« gefunden worden ist, kann dies schnell in eine (Selbst-)Zuschreibung von »Schuld« münden: *Weil* die Frau »schlechte« genetische Anlagen trägt, wird ein »Risiko« für die zu gründende Familie heraufbeschworen, und erst ein negativer Test des Mannes kann diese Gefahr bannen, und zwar auch dann, wenn der Mann selbst Anlageträger ist, aber für eine *andere* rezessive Erkrankung. So wird durch die Praktiken des Testens wie durch die begleitenden medizinischen und kommerziellen Adressierungen eine asymmetrische soziale und symbolische Ordnung der »reproduktiven Verantwortung« <sup>31</sup> aufrechterhalten und verstärkt, obwohl hierfür im Fall des Anlageträger-Screenings keine medizinischen Gründe und Rechtfertigungen existieren.

Grundsätzlich setzt präkonzeptionelles Anlageträger-Screening zudem eine mittel- bis langfristig geplante Schwangerschaft voraus. Ein weiterer Machteffekt der Vermarktung und Propagierung von ECS besteht somit darin, die gesellschaftliche und moralische Erwartung an Frauen zu verstärken, Schwangerschaften mit einem festen Partner schon lange Zeit vorher so zu planen, dass eine präkonzeptionelle Entscheidung für ein Screening sowie gegebenenfalls die Bewertung und Reflexion eines positiven Ergebnisses überhaupt möglich sind. In dieser Logik ist kein Platz für ungeplante Schwangerschaften oder sexuelle Praktiken jenseits der monogamen Zweierbeziehung, sie werden außerhalb dieses »rationalen« Präventionsregimes verortet. ECS ist insofern in das normative Ideal einer monogamen und langfristigen Familienplanung eingebettet und könnte entsprechende moralische Vorgaben und Erwartungen deutlich verstärken.

Inwiefern lässt sich bei erweitertem Anlageträger-Screening von einem neuen reproduktiven Präventionsregime sprechen? Wenn wir die von Bröckling <sup>32</sup> genannten »Achsen« solcher Regime zugrunde legen (Rationalitäten, Technologien und Subjektivierungsweisen), dann weist ECS in allen drei Dimensionen neuartige und teilweise singuläre Charakteristika auf: Das Wissen um rezessiv vererbte genetische Anlagen ist *erstens* verknüpft mit spezifischen Kausalitätsannahmen über die Krankheitsentstehung, mit Problem- und Risikodefinitionen (das Risiko, unwissentlich ein »Trägerpaar« zu bilden) sowie entsprechenden Rationalitätsvorstellungen

30 Steinberg 2015, S. 20; eigene Übersetzung.

31 Vgl. ebd., S. 23 f.

32 Bröckling 2012.

gen und -erwartungen. *Zweitens* erfordert die Motivierung potenziell aller Individuen und Paare – also auch derjenigen, die bisher nicht mit Humangenetik in Berührung gekommen sind – zu einem genetischen Test schon vor einer Schwangerschaft neuartige »Technologien« und institutionelle Arrangements, um auf das Verhalten der Zielgruppe Einfluss zu nehmen. *Drittens* werden tendenziell alle Menschen, aber vor allem Frauen in bisher ungekannter Weise als mögliche Anlageträger\_innen angesprochen sowie als Subjekte, die rational und verantwortlich mit den wissenschaftlich objektivierten Risiken rezessiver Anlageträgerschaft umgehen (sollen). Dabei stehen ihnen neue Handlungsmöglichkeiten (*agency*) in Form des erweiterten Screenings und der verschiedenen »reproduktiven Optionen« zur Verfügung.

Bisher ist, wie gesagt, noch weitgehend unklar, in welchem Ausmaß sich diese neuartigen Elemente tatsächlich zu einem gesellschaftlich relevanten und »funktionierenden« Präventionsregime verknüpfen und verdichten werden. Es ist offen, inwieweit Individuen oder Paare sich für das Risiko, eine rezessiv vererbte Gesundheitsbeeinträchtigung weiterzugeben, interessieren lassen und sich dann auch den mit *Carrier Screening* verbundenen Rationalitätszumutungen und Handlungserwartungen (Test vor der »Empfängnis«, Wahl einer »reproduktiven Option«) unterwerfen werden. Eine Schlüsselrolle bei der Etablierung eines Regimes der vorschwangerschaftlichen Risikoprävention kommt der Verfügbarkeit von entsprechenden Angeboten vor der Schwangerschaft sowie vor allem der erfolgreichen Anrufung und Motivierung der Zielgruppe zu. Es zeichnet sich bisher noch kaum ab, wie dies geschehen könnte, nicht zuletzt deshalb, weil der Zeithorizont der »Vorschwangerschaft« (*pre-pregnancy*) außerordentlich diffus ist (wann beginnt die »Vorschwangerschaft«?) und – im Unterschied zur Schwangerschaft selbst – üblicherweise keinen spezifischen Anlass für genetische Tests bietet. Dennoch könnte sich ein möglicher medizinischer, sozialer und organisatorischer Kontext für vorschwangerschaftliches Anlageträger-Screening aus aktuellen Initiativen ergeben, in denen Paare – *de facto* aber wiederum nur Frauen – unter dem Stichwort »preconception care« oder »preconception health« dazu aufgerufen werden, ihr Leben schon vor einer Schwangerschaft an der Sorge um das Wohl zukünftiger Kinder auszurichten.<sup>33</sup> Um zu illustrieren, inwiefern hieraus Verbindungen und wechselseitige Verstärkungen mit dem Anlageträger-Screening erwachsen könnten, möchten wir in aller Kürze auf das Konzept der *preconception care* sowie auf die Bemühungen zu seiner Aufwertung im Rahmen der vorgeburtlichen Vorsorge eingehen. Dabei wird die unscharfe, bloß temporale Bestimmung der »Zeit vor einer Schwangerschaft« in einen durch eine spezifische Verantwortlichkeit von Frauen definierten Horizont des Handelns (und Unterlassens) überführt, in den erweitertes Anlageträger-Screening als eine weitere Präventionsmaßnahme relativ bruchlos integriert werden könnte.

Die Idee vorschwangerschaftlicher Gesundheitsvorsorge hat sich seit den 1980er Jahren zunächst vor allem in den USA herausgebildet, nicht zuletzt weil die Resultate

33 Vgl. hierzu zum Beispiel Zee et al. 2011; Waggoner 2013; Waggoner 2015; Waggoner 2017; Thompson et al. 2017.

der medizinischen Schwangerschaftsbetreuung (*prenatal care*) nicht die Erwartungen hinsichtlich der Verringerung von Fehlgeburten, Mütter- oder Säuglingssterblichkeit erfüllen.<sup>34</sup> *Preconception care* (PCC) oder »vorschwangerschaftliche Vorsorge« zielt vor diesem Hintergrund darauf ab, den Gesundheitszustand der Neugeborenen zu verbessern, indem durch medizinische und verhaltensbezogene Interventionen die Gesundheit der künftig (möglicherweise) Schwangeren schon vor einer Schwangerschaft optimiert wird. PCC umfasst klassische Maßnahmen wie die erhöhte Aufnahme von Folsäure, die Empfehlung gesunder Ernährung und körperlicher Bewegung sowie möglichst den völligen Verzicht auf Tabak- und Alkoholkonsum; das Konzept beinhaltet aber ausdrücklich auch die Abklärung genetischer Risikofaktoren. In den 2000er Jahren gewann PCC sowohl in den USA als auch international an Bedeutung; in Europa wurde es unter anderem in den Niederlanden, in Großbritannien und Schweden aufgegriffen.<sup>35</sup> In den Niederlanden beispielsweise empfahl der nationale Gesundheitsrat im Jahr 2007 die Integration von präkonzeptioneller Gesundheitsförderung in das Gesundheitssystem durch ein umfassendes Maßnahmenpaket. Getragen werden sollten diese Maßnahmen von einer breiten Multiplikator\_innengruppe, zu der neben Hebammen auch Ärzt\_innen und Genetiker\_innen gehören. Auch Schulen, Wohlfahrtsdienste und staatliche Organisationen sollten einbezogen und letztlich bereits Teenager für vorschwangerschaftliche Vorsorge sensibilisiert werden.<sup>36</sup> Diese Programme setzen auf breite öffentliche Kampagnen, die Frauen oder Paare über Plakate, Flyer und Online-Angebote erreichen sollen.

Zwar fließen in Initiativen zur vorschwangerschaftlichen Gesundheitsförderung partiell auch Elemente eines auf die Erweiterung der reproduktiven Rechte von Frauen gerichteten Diskurses ein.<sup>37</sup> Im Vordergrund steht aber letztlich eine einseitige Verantwortungszuweisung (»Responsibilisierung«) an die Frauen in Bezug auf die Gesundheit zukünftiger Kinder (und sogar auf das »Glück« der künftigen Familie). Männer dagegen werden in den entsprechenden Kampagnen in der Regel gar nicht oder allenfalls am Rande angesprochen, ihre präkonzeptionelle Lebensweise und Gesundheit scheinen kaum eine Rolle zu spielen.<sup>38</sup> Überdies werden in den PCC-Programmen *alle* Frauen im »gebärfähigen Alter« als potenzielle Schwangere und zukünftige Mütter angesprochen, auch wenn sie zum gegebenen Zeitpunkt oder

34 Waggoner 2013; Waggoner 2017.

35 In Deutschland ist PCC dagegen bisher kaum bekannt und dementsprechend auch nicht institutionalisiert. Eine der wenigen deutschsprachigen Initiativen ist »PlanBaby«, eine Präventionskampagne unter Mitarbeit des Bundesverbands Reproduktionsmedizinischer Zentren Deutschlands e.V., durch die heterosexuelle Paare mit Kinderwunsch angesprochen werden sollen (Frieze et al. 2010).

36 Temel et al. 2015, S. 110.

37 Vgl. Waggoner 2013, S. 354 f.

38 Thompson et al. 2017. Kampagnen für vorschwangerschaftliche Vorsorge wirken außerdem stark individualisierend: Sie fokussieren primär auf *individuelle* Risikofaktoren sowie auf Lebensstil- und Verhaltensänderungen, während ungünstige soziale Lebensbedingungen (Armut, belastende Arbeitssituationen, Umweltverschmutzung etc.) kaum thematisiert werden (Waggoner 2013, S. 362 f.).

ganz grundsätzlich keine Kinder haben möchten. Besonders massiv kommt diese Anrufung von Frauen als künftige Mütter in der 2013 gestarteten Kampagne »Show your love« der US-amerikanischen Centers for Disease Control and Prevention (CDC) zum Ausdruck. Frauen werden darin aufgefordert, ihre »mütterliche Liebe« zu einem zukünftigen Kind schon vor einer (möglichen) Schwangerschaft zu zeigen, indem sie sich permanent gesundheits- und verantwortungsbewusst verhalten. Die US-amerikanische Soziologin Miranda Waggoner hebt in ihrer Analyse dieser Kampagne hervor, dass sie Frauen nicht nur wieder auf eine biologische Mutterrolle festlegt, sondern auch die Vorschwangerschaft als neuen Raum und dramatisch ausgeweiteten Horizont weiblicher Verantwortlichkeit konstruiert:

»Indem sie sich für die Gesundheit von Frauen unter dem Aspekt der Liebe für noch nicht gezeugte Kinder einsetzt, wirft uns diese Kampagne mehrere Jahrzehnte zurück, weil sie alle Frauen im gebärfähigen Alter zuallererst und grundsätzlich als vorschwangere Körper definiert – Frauen, die noch nicht schwanger sind, Frauen, die wahrscheinlich noch gar nicht an eine Schwangerschaft gedacht haben oder, falls doch, die noch nicht die Verantwortung einer möglichen Schuld verinnerlicht haben, die mit dem Diskurs der Vorschwangerschaft verbunden ist.«<sup>39</sup>

Weder *preconception care* noch Anlageträger-Screening sind bisher gesellschaftlich etabliert und routinisiert (zumindest nicht in Deutschland); dennoch könnten entsprechende Initiativen und Angebote sich in ihren Rhetoriken und Effekten wechselseitig verstärken und sich zu einem moralischen und gesundheitspolitischen Regime vorschwangerschaftlicher Risikoprävention verdichten. Nicht nur wird Anlageträger-Screening – besonders in den USA – als wichtiger und integraler Bestandteil präkonzeptioneller Gesundheitsvorsorge begriffen; PCC-Programme und erweitertes Anlageträger-Screening problematisieren, moralisieren und medicalisieren zudem in ähnlicher Weise die Lebensphase *vor* einer Schwangerschaft als den Zeitraum, in dem entscheidende »Weichen« für die Gesundheit künftiger Kinder gestellt werden können und müssen. Und sie wenden sich mit dieser medizinisch-moralischen Botschaft fast ausschließlich an Frauen als Zielgruppe und Adressantinnen, die so mit der Erwartung konfrontiert werden, sich als gleichermaßen selbstlos liebendes *und* rational planendes »vorschwangeres Selbst« (*prepregnant self*)<sup>40</sup> wahrzunehmen und zu verhalten.

#### 4. Gesellschaftliche Implikationen einer expansiven genetischen Technologie

Unabhängig davon, in welchem Ausmaß sich erweitertes Anlageträger-Screening gesellschaftlich etablieren wird, weist dieses Testverfahren eine Reihe problematischer Implikationen auf. Auf einen der auffälligsten Effekte haben wir im vorigen Abschnitt bereits hingewiesen: die asymmetrische Verantwortungszuweisung an Frauen, die geschlechtshierarchische Stereotypen aufgreift und verstärkt. In Zusammenhang mit der oben beschriebenen dreifachen Expansionsdynamik von ECS (Ausweitung der Zielgruppe, des Zeithorizonts reproduktiver Verantwortung sowie

39 Waggoner 2015, S. 956; eigene Übersetzung.

40 Waggoner 2015.

des Interventionsbereichs vorgeburtlicher Prävention) lassen sich weitere fragwürdige Implikationen sichtbar machen: ECS befördert die Etablierung und Verallgemeinerung einer moralischen Pflicht zu genetischem Wissen und Informationsweitergabe, es lockt Paare in eine kaum entrinnbare »Entscheidungsfalle«<sup>41</sup> und kann dazu führen, dass selbst leichtere, behandelbare und spätmanifestierende Gesundheitsbeeinträchtigungen in den Fokus vorgeburtlicher Prävention und Selektion geraten.

#### 4.1 Eine allgemeine moralische »Pflicht zum Wissen«?

Mit der Ausweitung der Zielgruppe werden *de facto* jede Frau und jedes Paar, das sich ein Kind wünscht (und sei es nur vielleicht und irgendwann in der Zukunft), in eine allumfassende genetische Risikopopulation einbezogen: Keine Frau, kein Mann und kein einziges Paar sind vor dem Risiko geschützt, unwissentlich Anlageträger zu sein oder ein »Trägerpaar« zu bilden. Wo ein Risiko besteht (beziehungsweise konstruiert wird), ist die moralische Forderung nach Abklärung und gegebenenfalls Vermeidung des Risikos nicht weit, besonders dann, wenn davon andere, in diesem Fall die möglichen Kinder des Paares, betroffen sein könnten. Der Deutsche Ethikrat hat dementsprechend in seiner Stellungnahme zur Zukunft der genetischen Diagnostik von einer moralischen »Pflicht zum Wissen« gesprochen, die darin bestehe, sich testen zu lassen, wenn »schwere gesundheitliche Schäden bei anderen zu befürchten« seien.<sup>42</sup> Zwar hat der Ethikrat bei dieser Formulierung vermutlich nicht das Anlageträger-Screening vor Augen gehabt; auch fügt er einschränkend hinzu, eine solche Pflicht zum Wissen entstehe nur »ausnahmsweise«.<sup>43</sup> An anderer Stelle benennt das Gremium jedoch Kriterien für diejenigen Situationen, in denen es »gute moralische Gründe gäbe, sich auf bestimmte Veranlagungen testen zu lassen und sein Leben nach dem Ergebnis auszurichten, um Krankheiten vorzubeugen und die Solidargemeinschaft nicht unnötig zu belasten«.<sup>44</sup> Dies sei besonders dann der Fall, wenn die folgenden Kriterien erfüllt seien: »hohe Aussagekraft und Verlässlichkeit des Tests; ein hoher individueller Nutzen im Sinne der Möglichkeit der Vermeidung oder Behandlung einer schweren Krankheit; ein hoher gesellschaftlicher Nutzen im Sinne der Vermeidung hoher Kosten, die durch verzögerte Diagnosestellung, inadäquate Therapien infolge von Fehldiagnosen etc. auftreten würden; geringe Wahrscheinlichkeit einer Stigmatisierung der Betroffenen«.<sup>45</sup> Werden solche Kriterien angelegt, dann könnte durch erweitertes Anlageträger-Screening die moralische Pflicht zum Wissen von der vermeintlichen Ausnahme zur Regel für alle werden. Denn die Möglichkeit zur »Vermeidung [...] einer schweren Krankheit« beziehungsweise zur »Vermeidung der Zeugung betroffener Individuen«, wie es an anderer

41 Samerski 2010.

42 Deutscher Ethikrat 2013, S. 124.

43 Ebd.

44 Ebd., S. 136.

45 Ebd., S. 136 f.



Stelle heißt,<sup>46</sup> ist genau das, was ECS verspricht, auch wenn es äußerst strittig ist, ob alles, was darin erfasst wird, tatsächlich eine schwere Krankheit ist (siehe dazu weiter unten). Dennoch: Angesichts einer solchen Präventionsmöglichkeit würde nach den genannten Kriterien jedes Paar, das seine rezessiven genetischen Anlagen nicht überprüft, nicht nur unmoralisch, sondern auch unsolidarisch gegenüber der »Gemeinschaft« handeln.

Eng verknüpft mit der »Pflicht zum Wissen« ist eine Problematik, die in der Diskussion über ECS bisher kaum thematisiert wird, die der Deutsche Ethikrat in der erwähnten Stellungnahme aber ebenfalls bereits angesprochen hat, nämlich eine vermeintliche moralische »Pflicht zur Mitteilung an Familienangehörige«,<sup>47</sup> in der internationalen Debatte zumeist als »duty to warn« bezeichnet. Wenn bei einem Menschen die genetische Anlage für eine rezessiv vererbliche Krankheit festgestellt wird, folgt daraus für jedes seiner leiblichen Geschwister in der Regel eine 50-prozentige Wahrscheinlichkeit, ebenfalls Anlageträger\_in hierfür zu sein. Die Wahrscheinlichkeit (das »Risiko«), dass dann auch die Partner\_innen dieser Geschwister durch Zufall die gleiche Anlage tragen, mag bei vielen rezessiven Gesundheitsbeeinträchtigungen mit »Anlageträger-Raten« von teilweise eins zu 100 oder sogar eins zu 500 zwar gering erscheinen. Doch sobald eine »Pflicht zur Mitteilung an Familienangehörige«, also eine genetische »Informationsverantwortung«<sup>48</sup> postuliert wird, kann sie schwerlich an quantitative Schwellenwerte der Wahrscheinlichkeit gebunden werden. Wer wäre legitimiert, Wahrscheinlichkeitswerte (oder alternativ: Schweregrade von Krankheiten) festzulegen, unterhalb derer, moralisch gesehen, keine Informationspflicht bestünde, oberhalb derer die Mitteilung des Wissens über rezessive Anlageträgerschaften an Verwandte jedoch geboten wäre? Und wie verhält sich eine solche moralische Mitteilungspflicht zu dem »Recht auf Nichtwissen« der Familienangehörigen, das heißt zu ihrem im deutschen Gendiagnostik-Gesetz verbürgten Recht, gegen ihren Willen kein genetisches Wissen über sich erlangen zu müssen? Soll und darf ihnen angesichts einer vermeintlich »drohenden Gefahr« die genetische Information dennoch einfach aufgedrängt werden? In der entfalteten Gen-Welt des erweiterten Anlageträger-Screenings würde die große Mehrzahl der Menschen als *carrier* identifiziert werden.<sup>49</sup> Die Betroffenen wären damit zugleich auch »Träger\_innen« genetischen Wissens über sich *und* andere und sähen sich mit entsprechenden (Selbst-)Zuschreibungen von Informationsverantwortung konfrontiert. Viele von ihnen würden absehbar in moralische

46 Ebd., S. 146.

47 Ebd., S. 124.

48 Kollek, Lemke 2008, S. 234 ff.

49 Der ECS-Anbieter Progenity nennt mit Blick auf seinen »Preparent Carrier Screen Global +«, der auf mehr als 220 rezessive Beeinträchtigungen testet, eine »Positivitätsrate« von 55 Prozent (<https://progenity.com/tests/preparent/preparent-global#in-practice>; Zugriff vom 24.03.2018), das Labor Igenomix, dessen Test mehr als 600 rezessive Anlagen erfasst, spricht sogar von 82 Prozent Anlageträger\_innen unter den Getesteten ([www.igenomix.co.uk](http://www.igenomix.co.uk); Zugriff vom 24.03.2018). Bei umfangreicheren Screenings würde der Anteil positiver Befunde automatisch noch weiter steigen.

Dilemmata hinsichtlich der »Pflicht zur Warnung« geraten.<sup>50</sup> In jedem Fall wäre zu vermuten, dass infolge der doppelten Moralisierung sowohl des Wissens um Anlageträgerschaften als auch seiner Weitergabe an potenziell betroffene andere das trotz seiner rechtlichen Verankerung stets von Marginalisierung bedrohte Recht auf Nichtwissen auf breiter Front ausgehöhlt und unterlaufen würde.

#### 4.2 Eine »Entscheidungsfalle«

Die zeitliche Ausdehnung reproduktiver Verantwortung ist – neben der oben dargestellten einseitigen Adressierung und Responsibilisierung der weiblichen Partnerinnen als »prepregnant selves« – mit einer zweiten problematischen Implikation verbunden: Sie führt viele Paare nach einem positiven Befund in ein kaum auflösbare Entscheidungsdilemma. Dies gilt selbstverständlich auch für andere reproduktionsmedizinische Testverfahren, zeigt sich beim Anlageträger-Screening aber in zugespitzter Weise – und zwar besonders dann, wenn es, wie empfohlen, schon vor einer Schwangerschaft in Anspruch genommen wird. Im etablierten medizinischen und bioethischen Diskurs gilt gerade dies als der Idealfall, weil dem »Trägerpaar« dann mehr reproduktive Optionen zur Verfügung stünden als »nur« ein Schwangerschaftsabbruch. Je mehr Handlungsalternativen existieren, so die dahinter stehende Annahme, desto rationaler und persönlicher, »authentischer« falle die Entscheidung des Paares aus.<sup>51</sup> Diese idealisierende Vorstellung dürfte mit der tatsächlich wahrgenommenen Entscheidungssituation vieler betroffener Paare wenig zu tun haben. Zunächst sei nochmals betont, dass ein positiver Befund bei einem Paar im vorschwangerschaftlichen Screening keine Krankheit oder Krankheitsdisposition diagnostiziert, sondern ein statistisches, 25-prozentiges »Risiko« für eine Krankheitsdisposition bei einem noch nicht gezeugten Kind feststellt. Selbst im Fall einer gemeinsamen rezessiven Anlage bei Mann und Frau ist somit die Wahrscheinlichkeit, dass das Paar ein nichtbetroffenes Kind bekommen würde, mindestens dreimal so hoch wie diejenige einer gesundheitlichen Beeinträchtigung (und der präventive Einsatz reproduktionsmedizinischer Technologien wäre in diesem Fall gänzlich überflüssig).<sup>52</sup> Faktisch liegt diese Wahrscheinlichkeit häufig sogar höher als 75 Prozent, da bei etlichen Erkrankungen oder Behinderungen nicht alle Menschen, die zwei rezessive Anlagen tragen, tatsächlich Symptome entwickeln. Nicht wenige der in ECS erfassten Gesundheitsbeeinträchtigungen verlaufen außerdem relativ mild oder individuell sehr unterschiedlich oder sie treten erst im Erwachsenenalter auf und/oder sind vergleichsweise gut therapierbar. Schon hier zeigt sich, dass die »reproduktiven Entscheidungen« auf einer extrem unwägbaren Wissens-

50 Vgl. Timmermans, Stivers 2017, S. 171 ff.

51 Vgl. Collins 2011.

52 Bei einem Test während der Schwangerschaft ist die Entscheidungssituation selbstverständlich nicht per se weniger schwierig; sie muss jedoch nicht allein auf der Grundlage einer Wahrscheinlichkeitsaussage getroffen werden, sondern es könnte pränatal überprüft werden, ob das Kind tatsächlich zwei rezessive Genvarianten »geerbt« hat. Rein statistisch würde sich dadurch für drei von vier »Trägerpaaren« das Entscheidungsdilemma auflösen, weil sie ein nichtbeeinträchtigtes Kind bekommen würden.

grundlage getroffen werden müssen; hinzu kommt, dass für ein (heterosexuelles) Paar, das sich ein Kind wünscht, keine der erwähnten reproduktionsmedizinischen Optionen sonderlich attraktiv ist.<sup>53</sup> Die Durchführung einer Präimplantationsdiagnostik (PID) und die Nutzung von Samen- oder Eizellspende sind vielmehr in jeweils spezifischer Weise mit körperlichen und/oder psychischen Belastungen verbunden. Zudem sind diese Maßnahmen kostspielig, teilweise ungewiss hinsichtlich ihrer Erfolgsaussichten (vor allem IVF/PID), und nicht zuletzt unterliegt ihre Nutzung zum Teil auch rechtlichen Einschränkungen. In Deutschland beispielsweise ist die Eizellspende bisher verboten, und über die Zulässigkeit einer PID wird je nach Einzelfall von eigens dafür eingerichteten Ethikkommissionen entschieden. Es ist deshalb keineswegs sicher, dass für alle oder auch nur die Mehrzahl der in ECS erfassten Erkrankungen und Behinderungen eine PID genehmigt werden würde. Daher würde von einer verbreiteten Nutzung von ECS voraussichtlich ein spürbarer Druck zur quantitativen wie qualitativen Ausweitung der PID ausgehen.<sup>54</sup>

Angesichts der durch zahlreiche Ungewissheiten und Unwägbarkeiten geprägten Situation, in die ein Paar durch ein vorschwangerschaftliches positives Testergebnis gerät, erweist sich die Behauptung, Entscheidungen könnten umso leichter, rationaler und autonomer getroffen werden, je mehr Handlungsalternativen zur Verfügung stehen, als zweifelhafte normative Vorannahme. Zugrunde liegt hier zum einen ein neoliberales, marktförmiges Verständnis von Freiheit und Autonomie, wonach diese sich in der ungehinderten und »persönlichen« Wahl zwischen möglichst vielen alternativen Angeboten verwirklichen. Fast unnötig zu erwähnen ist, dass diese Wahl angesichts eines dominierenden, auf die Prävention von gesundheitlichen Einschränkungen ausgerichteten medizinischen und gesellschaftlichen Diskurses<sup>55</sup> kaum wirklich »frei« sein kann. Zum anderen wird ein lineares Planungs- und Handlungsmodell vorausgesetzt, das eine klare Abfolge von ausdrücklichem Kinderwunsch, genetischem Test vor einer geplanten Schwangerschaft und »rationaler« Entscheidung für eine der reproduktiven Optionen unterstellt. Dieses Modell wird grundsätzlich der sozialen Komplexität des »Kinderkriegs« in keiner Weise gerecht;<sup>56</sup> seine Rationalitätsannahmen und -erwartungen sind äußerst normativ

53 Gleichgeschlechtliche Paare, die zur Erfüllung eines Kinderwunsches ohnehin reproduktionsmedizinische Techniken (Samenspende, Eizellspende, Leihmutterschaft) einsetzen, sind diesbezüglich in einer anderen Situation. Auch da, wo Paare aus anderen Gründen (etwa wegen Unfruchtbarkeit) eine der erwähnten »Optionen« nutzen, lässt sich das Anlageträger-Screening relativ »nahtlos« einfügen, sodass reproduktionsmedizinische Kliniken, Eizell- und Samenbanken möglicherweise ein »Einfallstor« für die Verbreitung und Normalisierung dieses Testverfahrens bilden könnten.

54 Vgl. Lemke, Rüppel 2017, S. 64 f.

55 Leontini 2010.

56 Heimerl, Hofmann 2016.

und werden deshalb in vielen der Situationen, die durch ein positives Screening-Ergebnis hervorgerufen werden, absehbar scheitern.<sup>57</sup>

### 4.3 Entgrenzung des präventiven und selektiven Blicks

Der Einflussbereich vorgeburtlicher Prävention und Selektion wird durch erweitertes Anlageträger-Screening nicht nur quantitativ hinsichtlich der *Zahl* (gegenwärtig bis zu mehr als 600 rezessive Erkrankungen), sondern auch qualitativ hinsichtlich der *Art* der einbezogenen Gesundheitsbeeinträchtigungen drastisch ausgeweitet: Die verfügbaren ECS-Angebote erfassen – weit über die oben (vgl. Fußnote 18) erwähnten Beispiele Hämochromatose und Phenylketonurie hinaus – eine nicht geringe Zahl von mild oder individuell unterschiedlich verlaufenden, gut oder sogar symptomfrei therapierbaren und/oder erst im Erwachsenenalter auftretenden gesundheitlichen Einschränkungen. Außerdem sind auch Beeinträchtigungen einbezogen, die – wie etwa Gehörlosigkeit – von nicht wenigen Betroffenen gar nicht als »Krankheit« oder »Behinderung«, sondern als besondere individuelle Eigenschaften verstanden werden.

In bisher beispielloser Weise eröffnet ECS für derartige Diagnosen die Option vorgeburtlicher beziehungsweise vorschwangerschaftlicher Prävention, das heißt: Prävention durch selektive Geburtenplanung. Verhindert werden kann und soll nicht das Auftreten einer Behinderung oder Gesundheitsbeeinträchtigung bei einem gesunden Menschen; was vermieden werden soll, ist vielmehr die Geburt eines Kindes, das mit mehr oder weniger hoher Wahrscheinlichkeit davon betroffen sein würde. Diese »Vermeidungsoption« eröffnet das erweiterte Screening auch dann, wenn die betreffende Erkrankung gut behandelbar ist, wenngleich verbunden mit gewissen Einschränkungen der Lebensqualität wie etwa der strikt einzuhaltenden Diät bei Phenylketonurie. Unausgesprochen wird durch die Verfügbarkeit von ECS somit auch die Frage neu bewertet und ausgehandelt, inwieweit ein Leben mit solchen Einschränkungen »zumutbar« und »lebenswert« ist. Auf diese Weise droht das Gewicht von der Behandlung und Therapie von Gesundheitsbeeinträchtigungen hin zur Prävention (als »Vermeidung« betroffener Individuen) verschoben zu werden. Nicht auszuschließen ist jedenfalls, dass durch die technische Ausdehnung des Bereichs der »Vermeidbarkeit« subtil und schleichend auch das Spektrum dessen, was gesellschaftlich als *vermeidungswürdig* gilt, erweitert und entgrenzt wird.

57 Bemerkenswerterweise lässt sich dieses Scheitern sogar in der – sei es fiktiven, sei es authentischen – Erzählung eines Paares auf der Webseite des ECS-Anbieters Counsyl beobachten. Nach einem positiven vorschwangerschaftlichen Testbefund bei beiden Partnern ist das bis dahin äußerst »rational« agierende Paar nicht in der Lage, eine Entscheidung für eine der »reproduktiven Optionen« zu treffen. Nach einigen Monaten wird die Frau auf »natürliche« Weise schwanger, doch auch dann zögert das Paar noch sehr lange, eine Pränataldiagnostik vornehmen zu lassen. Weil diese Geschichte »gut ausgeht« und das Paar ein nichtbeeinträchtigtes Kind bekommt, wird sie von Counsyl in einen Beleg für den Nutzen und die soziale Legitimität des Screenings umgedeutet, obwohl sie tatsächlich genau das Gegenteil sichtbar macht: die Brüchigkeit der in das Testverfahren eingeschriebenen Verhaltenserwartungen (vgl. ausführlicher Wehling et al. 2017).

Eine ähnliche Ausweitung könnte in Zukunft auch bei den nichtinvasiven Pränataltests erfolgen, sobald es tatsächlich möglich sein wird, aus einer Blutprobe der schwangeren Frau das gesamte Genom des Fötus zu isolieren. Dann hätten wir es mit zwei umfassenden, entgrenzten reproduktiven Präventionsregimes zu tun, die sich teilweise ergänzen, teilweise aber auch miteinander in Konkurrenz stehen würden: ein pränatales auf der einen Seite, ein präkonzeptionelles auf der anderen, wobei letzteres verspricht, Schwangerschaftsabbrüche vermeiden zu helfen. Gerade in Ländern wie den USA, wo Abtreibungen politisch extrem umkämpft sind, könnte dies als ein »Vorteil« des vorschwangerschaftlichen Anlageträger-Screenings wahrgenommen werden. Tatsächlich wird in der bioethischen Debatte ein grundlegender Vorzug von ECS gegenüber den nichtinvasiven Pränataltests darin gesehen, dass ersteres mehr Zeit zur Entscheidungsfindung und mehr reproduktive Handlungsoptionen für betroffene Paare eröffne.<sup>58</sup> So gesehen, trifft Bröcklings These »Prävention will nichts schaffen, sie will verhindern«<sup>59</sup> auf präkonzeptionelles Anlageträger-Screening nur eingeschränkt zu. Denn ECS soll und kann (anders als Pränataldiagnostik mit selektivem Schwangerschaftsabbruch) nicht »nur« das Risiko eines kranken Kindes verhindern, sondern zugleich die Geburt eines »gesunden Kindes« *ermöglichen*: Prävention wird in die Planung des gesunden »Wunschkindes« integriert. Insofern stehen sich Fortschrittsoptimismus und Planung einerseits, Prävention andererseits möglicherweise gar nicht so diametral gegenüber, wie Bröckling gelegentlich andeutet.<sup>60</sup> Auf den Webseiten der ECS-Anbieter jedenfalls ist eine Rhetorik der Planung und Zuversicht allgegenwärtig, während vom »Verhindern« (durch Verzicht auf Kinder oder Schwangerschaftsabbruch) allenfalls sehr versteckt und am Rande die Rede ist.

An dieser Stelle wird nochmals deutlich, weshalb wir nicht von vornherein sämtliche Formen der Vermeidung bestimmter zukünftiger Ereignisse unter den Oberbegriff der »Prävention« subsumieren<sup>61</sup> und für ihren »aktivistischen Negativismus«<sup>62</sup> kritisieren. Wir richten unser Augenmerk vielmehr auf Verschiebungen zwischen unterschiedlichen Formen zukunftsbezogenen Handelns sowie auf die problematischen Effekte und Implikationen spezifischer Präventionsregime. Zu analysieren ist dabei, wie neuartige Präventionsregime sich herausbilden und möglicherweise normalisiert werden – und wie dadurch sowohl andere, ihrerseits durchaus nicht unproblematische Regime der Prävention oder Vorsorge (wie Neugebo-

58 So zum Beispiel Jong, Wert 2015, S. 54.

59 Bröckling 2017, S. 77.

60 Vgl. ebd., S. 74.

61 So etwa Bröckling 2008 und Kappeler 2016.

62 Bröckling 2017, S. 75 ff.

renen-Screening)<sup>63</sup> als auch alternative soziale Praktiken (Therapie und Pflege) verdrängt und marginalisiert werden.

Wie eingangs erwähnt, gehört es zu den Besonderheiten des erweiterten Anlageträger-Screenings, dass diese biotechnologische Innovation nicht von medizinisch-gesundheitspolitischen Institutionen, sondern von kommerziellen Unternehmen über den Markt und das Internet eingeführt worden ist – ähnlich wie die nichtinvasiven Pränataltests und teilweise sogar von denselben Firmen. Eine weitreichende Folge ist, dass der Katalog dessen, was im erweiterten Anlageträger-Screening erfasst und getestet wird, ausschließlich von den Unternehmen bestimmt wird und dementsprechend erheblich variiert, von 17 Anlagen beim unseres Wissens bisher einzigen deutschen Anbieter Biologix über 71 bei Baby Genes, 175 bei Counsyl, 220 bei Progenity, 274 bei Natera, 314 bei Recombine bis zu mehr als 600 bei Igenomix.<sup>64</sup> Die Auswahl der rezessiven Erkrankungen – und damit die Selektion des Vermeidbaren und »Vermeidenswerten« – obliegt allein den Anbietern und folgt augenscheinlich primär deren jeweiligen technischen Möglichkeiten, ökonomischen Kalkülen und Marketingstrategien. Medizinisch-gesundheitliche Kriterien für diese Auswahl werden jedenfalls selten und wenn, dann zumeist nur in sehr allgemeiner und wenig konsistenter Form genannt; sie scheinen häufig vor allem der nachträglichen Legitimierung und Rationalisierung eines aus anderen Gründen (etwa zum Zweck der strategischen Positionierung am Markt) zusammengestellten sogenannten »Test-Panels« zu folgen, das heißt der Auswahl der im Screening jeweils erfassten rezessiven Anlagen.

Vor allem in den USA, wo das Gros der ECS-Anbieter angesiedelt ist, standen sowohl die enorme Erweiterung des Spektrums von getesteten Beeinträchtigungen als auch die damit einhergehende »pan-ethnische« Ausweitung auf die gesamte Bevölkerung anfangs im Widerspruch zu den Positionen der relevanten medizinischen Fachgesellschaften ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) und ACOG (American College of Obstetrics and Gynecology). Diese hatten zwar seit den 2000er Jahren ebenfalls Empfehlungen für ein bevölkerungsweites Anlageträger-Screening gegeben, jedoch beschränkt auf nur eine beziehungsweise zwei Erkrankung(en): Mukoviszidose (ACMG und ACOG) und Spinale Muskelatrophie (nur ACMG). Außerdem wurden Screenings auf eine begrenzte Auswahl von Erkrankungen für ethnisch definierte »Risikogruppen« mit erhöhter »Anlageträger-Häufigkeit« empfohlen (vor allem Ashkenazi-Jüd\_innen).<sup>65</sup> Trotzdem scheinen nicht wenige medizinische Fachgesellschaften und Organisationen inzwischen

63 Das in Deutschland und vielen anderen Ländern obligatorische Screening von Neugeborenen mittels einer Blutprobe auf eine bestimmte (je nach Land variierende) Zahl von zumeist genetischen Krankheiten und Dispositionen nimmt eine ambivalente Zwischenposition zwischen Prävention und Vorsorge ein. Es kann sowohl zur Identifikation genetischer Risiken für später (möglicherweise) auftretende Krankheiten eingesetzt werden als auch zur frühzeitigen Diagnose bereits bestehender Beeinträchtigungen, die dann wie im Fall der Phenylketonurie erfolgreich therapiert werden können.

64 Vgl. Chokoshvili et al. 2018.

65 Vgl. zum Überblick Edwards et al. 2015.



die durch die kommerziellen Angebote geschaffene Realität eines radikal ausgeweiteten Screenings faktisch akzeptiert zu haben; jedenfalls haben sie begonnen, über eine »verantwortliche Implementierung« von ECS nachzudenken.<sup>66</sup> Das ACOG bezeichnet das erweiterte Anlageträger-Screening mittlerweile als eine ebenso akzeptable Strategie wie ethnizitätsbezogenes Screening und schlägt sogar ein eigenes, wenn auch mit 22 Erkrankungen recht kleines »Test-Panel« vor.<sup>67</sup>

Trotz und gerade wegen solcher Annäherungen bleibt die Frage der Auswahl und Auswahlkriterien der zu testenden Anlagen ein zentraler Diskussionspunkt zwischen medizinisch-wissenschaftlichen Organisationen und kommerziellen Anbietern.<sup>68</sup> Für den bereits erwähnten niederländischen Modellversuch mit ECS wurden »nur« rund 50 seltene rezessive Erkrankungen vor allem nach den Kriterien der Schwere, des Krankheitsausbruchs im Kindesalter sowie fehlender Behandlungsmöglichkeiten ausgewählt.<sup>69</sup> Eine neuere Analyse der kommerziellen ECS-Angebote wiederum kam zu dem Ergebnis, von allen darin erfassten Krankheiten und Behinderungen erfüllten »lediglich« 97 die Kriterien der medizinischen Fachgesellschaften, die die Einbeziehung in ein erweitertes Screening rechtfertigten.<sup>70</sup> Für die große Mehrheit (73 Prozent) der von den privatwirtschaftlichen Laboren einbezogenen Beeinträchtigungen treffe dies jedoch nicht zu. Die Autor\_innen bewerten diese Screening-Angebote daher sehr negativ: »In ihrer gegenwärtigen Form setzen die verfügbaren kommerziellen ECS-Angebote die Patienten dem Risiko unnötiger Ängste aus. Zeit und Geld werden aufgewendet für Folgetests auf ausgesprochen seltene oder milde Beeinträchtigungen, die durch Tests ohnehin nicht sicher erfasst werden können.«<sup>71</sup>

Doch abgesehen davon, dass selbst zwischen den kriteriengeleiteten, von medizinischen Institutionen zusammengestellten Screening-Panels nur eine bemerkenswert geringe Übereinstimmung besteht,<sup>72</sup> bleiben bei all diesen Versuchen zwei wesentliche Fragen unbeantwortet: Werden die kommerziellen ECS-Anbieter sich künftig überhaupt an derartigen Empfehlungen orientieren, und wenn ja, in welcher Form und bis zu welchem Grad? Zumindest bisher spricht wenig dafür, dass dies in nennenswertem Umfang der Fall sein könnte. Inwieweit würden zweitens die Nutzer\_innen von ECS solche Begrenzungen akzeptieren, wenn die dem erweiterten Screening zugrunde liegende Rationalität und Steigerungslogik des »Je mehr, desto besser« einmal etabliert ist? Warum sollten sie sich »nur« auf 22, 50 oder 97 rezessive Erkrankungen testen lassen, wenn sie auch ein Screening auf 300 oder 600 Beeinträchtigungen bekommen können, das ihnen noch größere Sicherheit zu ver-

66 Henneman et al. 2016.

67 ACOG Committee on Genetics 2017.

68 Vgl. Norton 2017; Stevens et al. 2017.

69 Plantinga et al. 2016.

70 Stevens et al. 2017.

71 Ebd., S. 283.

72 So sind lediglich acht Erkrankungen sowohl in der Liste von ACOG als auch in der Auswahl des niederländischen Modellversuchs (Plantinga et al. 2016) enthalten.

sprechen scheint – zumal wenn – wie im niederländischen Modellversuch – Mukoviszidose, eine der in Europa relativ häufigsten und bekanntesten rezessiven Erkrankungen, gar nicht enthalten ist, weil sie (durchaus begründet) als behandelbar betrachtet wird?

Erweitertes Anlageträger-Screening tritt mit dem Versprechen auf, das »Risiko« der unwissentlichen intergenerationellen Weitergabe rezessiver Gesundheitsbeeinträchtigungen kalkulierbar und beherrschbar zu machen. Inwieweit die Gen-Welt der rezessiven Anlagen tatsächlich »florieren« wird,<sup>73</sup> ob sich um ECS herum ein neuartiges Präventionsregime etablieren könnte und wie es mit bestehenden Präventionspraktiken und -techniken (Pränataldiagnostik, PID) interagieren würde, wissen wir gegenwärtig nicht. Angesichts der in das Anlageträger-Screening eingeschriebenen starken Erwartungen an »rationales« Agieren (geplante Schwangerschaften, Screening beider Partner schon vor der Schwangerschaft, gegebenenfalls Nutzung einer der »reproduktiven Optionen«) könnte sich das Versprechen effizienter und unproblematischer Risikokontrolle zwar schnell als illusorisch erwiesen. Dennoch würden sich in dem Maße, wie sich erweitertes Anlageträger-Screening gesellschaftlich etablieren würde, auch die skizzierten bedenklichen Implikationen dieses Testverfahrens manifestieren. Besonders die Ausweitung der Bereiche des Vermeidbaren und vermeintlich »Vermeidungswürdigen« sowie die Propagierung von Prävention und Selektion bereits vor einer Schwangerschaft könnten sich angesichts vermutlich schon bald kostengünstig verfügbarer, noch umfassenderer biomedizinischer Technologien wie der Ganzexom- oder Ganzgenom-Sequenzierung als höchst folgenreich erweisen.

## Literatur

- ACOG (American Congress of Obstetricians and Gynecologists) Committee on Genetics 2017. »Carrier screening in the age of genomic medicine. Committee opinion No. 690«, in *Obstetrics & Gynecology* 129, 3, S. e35-e40.
- Armstrong, Natalie; Eborall, Helen 2012. »The sociology of medical screening: past, present and future«, in *Sociology of Health & Illness* 34, 2, S. 161-176.
- Beck, Stefan 2011. »Anthoullas Gefühl für Gene. Leben, Heiraten und Kinderkriegen im Zeitalter genetischer Transparenz – in Zypern zum Beispiel«, in *Genetisches Wissen. Formationen und Übersetzungen zwischen Wissenschaft und Gesellschaft*, hrsg. v. Moos, Thorsten; Niewöhner, Jörg; Tanner, Klaus, S. 115-140. St. Ingbert: Röhring Universitätsverlag.
- Bröckling, Ulrich 2008. »Vorbeugen ist besser ... Zur Soziologie der Prävention«, in *Behemoth. A Journal on Civilisation* 1, 1, S. 38-48.
- Bröckling, Ulrich 2012. »Dispositive der Vorbeugung: Gefahrenabwehr, Resilienz, Precaution«, in *Sicherheitskultur. Soziale und politische Praktiken der Gefahrenabwehr*, hrsg. v. Daase, Christopher; Offermann, Philipp; Rauer, Valentin, S. 93-108. Frankfurt a. M.: Campus.
- Bröckling, Ulrich 2017. *Gute Hirten führen sanft. Über Menschenregierungskünste*. Berlin: Suhrkamp.
- Chokoshvili, Davit; Vears, Danya F.; Borry, Pascal 2018. »Expanded carrier screening for monogenic disorders: where are we now?«, in *Prenatal Diagnosis* 38, 1, S. 59-66.
- Collins, Francis S. 2011. *Meine Gene – mein Leben. Auf dem Weg zur personalisierten Medizin*. Heidelberg: Spektrum Akademischer Verlag.

73 Timmermans, Shostak 2016, S. 35.

- Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina – Nationale Akademie der Wissenschaften; acatech – Deutsche Akademie der Technikwissenschaften; Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften (für die Union der deutschen Akademien der Wissenschaften) 2010. *Stellungnahme: Prädiktive genetische Diagnostik als Instrument der Krankheitsprävention*. Berlin: Deutsche Akademie der Naturforscher Leopoldina.
- Deutscher Ethikrat 2013. *Die Zukunft der genetischen Diagnostik. Von der Forschung in die klinische Anwendung. Stellungnahme*. Berlin: Deutscher Ethikrat.
- Duster, Troy 2015. »A post-genomic surprise. The molecular reinscription of race in science, law and medicine«, in *British Journal of Sociology* 66, 1, S. 1-27.
- Edwards, Janice G. et al. 2015. »Expanded carrier screening in reproductive medicine – points to consider. A joint statement of the American College of Medical Genetics and Genomics, American College of Obstetricians and Gynecologists, National Society of Genetic Counselors, Perinatal Quality Foundation, and Society for Maternal-Fetal Medicine«, in *Obstetrics & Gynecology* 125, 3, S. 653-662.
- Ewald, François 1998. »Die Rückkehr des *genius malignus*: Entwurf zu einer Philosophie der Vorbeugung«, in *Soziale Welt* 49, 1, S. 5-24.
- Friese, Klaus et al. 2010. *PlanBaby: Wenn Paare Eltern werden wollen. Gesundheits- und Ernährungsberatung vor der Schwangerschaft*. 2. Auflage. Berlin: FB + E (Forschung, Beratung + Evaluation).
- Hadjiafxenti, Charitini; Neitzke, Gerald 2017. *Genetisches Screening, Thalassämie und Ethik. Eine Interviewstudie mit Betroffenen auf Zypern*. Frankfurt a. M.: PL Academic Research.
- Haque, Imran et al. 2016. »Modeled fetal risk of genetic diseases identified by expanded carrier screening«, in *Journal of the American Medical Association* 316, 7, S. 734-742.
- Heimerl, Birgit; Hofmann, Peter 2016. »Wie konzipieren wir Kinderkriegen? Normativer Rationalismus versus empirische Praxisforschung«, in *Zeitschrift für Soziologie* 45, 6, S. 410-430.
- Henneman, Lidewij et al. 2016. »Responsible implementation of expanded carrier screening«, in *European Journal of Human Genetics* 24, 6, S. e1-e12.
- Igenomix ohne Jahr. *CGT patient brochure*. <https://cgt.igenomix.es/wp-content/uploads/CGT-patient-brochure1.pdf> (Zugriff vom 01.12.2017).
- Jong, Antina de; Wert, Guido M. de 2015. »Prenatal screening: an ethical agenda for the near future«, in *Bioethics* 29, 1, S. 46-55.
- Kappeler, Manfred 2016. »Prävention als tyrannisches Zeitregiment von Gegenwart«, in *Widersprüche* 36, 1, S. 53-68.
- Kollek, Regine; Lemke, Thomas 2008. *Der medizinische Blick in die Zukunft. Gesellschaftliche Implikationen der prädiktiven Medizin*. Frankfurt a. M.: Campus.
- Lemke, Thomas; Rüppel, Jonas 2017. *Reproduktion und Selektion. Gesellschaftliche Implikationen der Präimplantationsdiagnostik*. Wiesbaden: Springer VS.
- Leontini, Rose 2010. »Genetic risk and reproductive decisions: meta and counter narratives«, in *Health, Risk & Society* 12, 1, S. 7-20.
- Norton, Mary E. 2017. »Expanded carrier screening. A rational approach to screening for rare diseases«, in *Obstetrics & Gynecology* 130, 2, S. 260-261.
- Plantinga, Mirjam et al. 2016. »Population-based preconception carrier screening: how potential users from the general population view a test for 50 serious diseases«, in *European Journal of Human Genetics* 24, 10, S. 1417-1423.
- Plümecke, Tino 2013. *Rasse in der Ära der Genetik. Die Ordnung des Menschen in den Lebenswissenschaften*. Bielefeld: transcript.
- Prainsack, Barbara; Siegal, Gil 2006. »The rise of genetic couplehood? A comparative view of premarital genetic testing«, in *BioSocieties* 1, 1, S. 17-36.
- Progenity 2014. *SMANxt Spinal Muscular Atrophy. Genetic carrier screening. Fact sheet*. Ann Arbor: Progenity.
- Progenity 2017. *Preparent Carrier Screen Global+*. <https://progenity.com/tests/preparent/preparent-global#in-practice> (Zugriff vom 01.12.2017).
- Raz, Aviadi; Vizner, Yafa 2008. »Carrier matching and collective socialization in community genetics: Dor Yeshorim and the reinforcement of stigma«, in *Social Science & Medicine* 67, 9, S. 1361-1369.
- Reuter, Shelley 2016. *Testing fate: Tay-Sachs disease and the right to be responsible*. Minneapolis: University of Minnesota Press.

- Samerski, Silja 2010. *Die Entscheidungsfalle: Wie genetische Aufklärung die Gesellschaft entmündigt*. Darmstadt: Wissenschaftliche Buchgesellschaft.
- Scott, Susie et al. 2005. »Repositioning the patient: the implications of being ›at risk‹«, in *Social Science & Medicine* 60, 8, S. 1869-1879.
- Steinberg, Deborah L. 2015. *Genes and the bioimaginary. Science, spectacle, culture*. London, New York: Routledge.
- Stevens, Blair et al. 2017. »Finding middle ground in constructing a clinically useful expanded carrier screening panel«, in *Obstetrics & Gynecology* 130, 2, S. 279-284.
- Temel, Sevilay et al. 2015. »The Dutch National Summit on preconception care: a summary of definitions, evidence and recommendations«, in *Journal of Community Genetics* 6, 1, S. 107-115.
- Thompson, Erika L. et al. 2017. »Rethinking preconception care: a critical, women's health perspective«, in *Maternal and Child Health Journal* 21, 5, S. 1147-1155.
- Timmermans, Stefan; Shostak, Sara 2016. »Gene worlds«, in *Health. An Interdisciplinary Journal for the Social Study of Health, Illness and Medicine* 20, 1, S. 33-48.
- Timmermans, Stefan; Stivers, Tanya 2017. »The spillover of genomic testing results in families: same variant, different logics«, in *Journal of Health and Social Behavior* 58, 2, S. 166-180.
- Waggoner, Miranda R. 2013. »Motherhood preconceived: the emergence of the preconception health and health care initiative«, in *Journal of Health Politics, Policy and Law* 38, 2, S. 345-371.
- Waggoner, Miranda R. 2015. »Cultivating the maternal future: public health and the pre-pregnant self«, in *Signs: Journal of Women in Culture and Society* 40, 4, S. 939-962.
- Waggoner, Miranda R. 2017. *The zero trimester. Pre-pregnancy care and the politics of reproductive risk*. Oakland: University of California Press.
- Wailoo, Keith 2003. »Inventing the heterozygote. Molecular biology, racial identity, and the narratives of Sickle Cell Disease, Tay-Sachs, and Cystic Fibrosis«, in *Race, Nature, and the Politics of Difference*, hrsg. v. Moore, Donald S.; Kosek, Jake; Pandian, Anand, S. 235-253. Durham: Duke University Press.
- Wailoo, Keith; Pemberton, Stephen 2006. *The troubled dream of genetic medicine. Ethnicity and innovation in Tay-Sachs, Cystic Fibrosis, and Sickle Cell Disease*. Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Wehling, Peter 2014. »Kinderwunsch als genetisches Risiko? Gesellschaftliche Implikationen erweiterter präkonzeptioneller Anlagenträgerscreenings«, in *medizinische genetik* 26, 4, S. 411-416.
- Wehling, Peter; Dréano, Clément; Kostan, Anastassija 2016. »Mit Zuversicht und Seelenfrieden zur Elternschaft?«, in *Gen-ethischer Informationsdienst* 237, S. 14-16.
- Wehling, Peter; Kostan, Anastassija; Dréano, Clément 2017. »Anlagenträger-Screening. Die narrative Legitimierung einer neuen genetischen Diagnostik«, in *WestEnd. Neue Zeitschrift für Sozialforschung* 14, 1, S. 155-167.
- Zee, Boukje van der et al. 2011. »Preconception care: an essential preventive strategy to improve children's and women's health«, in *Journal of Public Health Policy* 32, 3, S. 367-379.

**Zusammenfassung:** Erweitertes Anlageträger-Screening ist ein neues genetisches Testverfahren, das Paare darüber informiert, ob sie ein erhöhtes Risiko haben, eine rezessiv vererbliche Gesundheitsbeeinträchtigung an ihre Kinder weiterzugeben. Im medizinischen Diskurs wird empfohlen, dieses Screening schon vor einer Schwangerschaft vorzunehmen, weil dem Paar dann mehr präventive »Optionen« zur Verfügung stünden. In dem Beitrag wird analysiert, inwieweit sich mit diesem Testverfahren ein neuartiges Regime der genetischen Risikoprävention schon vor der Schwangerschaft herausbilden könnte. Zudem werden weitere problematische Implikationen sichtbar gemacht, wie die Etablierung einer moralischen »Pflicht zum Wissen« und die Ausweitung von Selektion vor der Geburt oder Schwangerschaft.

**Stichworte:** Gentests, Anlageträger-Screening; Gen-Welt, Präventionsregime, genetische Risikoprävention, Pflicht zum Wissen, seltene Krankheiten

## Genetic screening before pregnancy – an emerging new regime of reproductive prevention?

**Summary:** Expanded carrier screening is a novel genetic technology which informs couples about whether they have an increased risk of transmitting a recessively inherited condition to their children. Doctors recommended a carrier screening prior to pregnancy since this makes more »reproductive options« available to the couple. This article explores whether a new regime of genetic risk prevention proceeding pregnancy is likely to emerge with this new technology. In addition, further problematic implications of expanded carrier screening are highlighted, such as the development of a generalized moral »duty to know« and the extension of prenatal or pre-conceptional selection.

**Keywords:** genetic testing, carrier screening, gene world, regime of prevention, preconception care, duty to know, rare diseases

### Autor\_innen:

Peter Wehling  
Johann Wolfgang Goethe-Universität  
Institut für Soziologie  
Theodor W. Adorno-Platz 6  
60323 Frankfurt a. M.  
wehling@em.uni-frankfurt.de

Shirin Moghaddari  
Frankfurt a. M.  
shirin\_moghaddari@web.de

Susanne Schultz  
Johann Wolfgang Goethe-Universität  
Institut für Soziologie  
Theodor W. Adorno-Platz 6  
60323 Frankfurt a. M.  
schultz@em.uni-frankfurt.de