

# Inhaltsverzeichnis

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

## 1. Teil

|                                                |           |
|------------------------------------------------|-----------|
| <b>Medizinische Grundlagen und Entwicklung</b> | <b>34</b> |
|------------------------------------------------|-----------|

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

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

## 2. Teil

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

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

## 3. Teil

**Arzt-Patienten-Verhältnis**

175

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

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

#### *4. Teil*

### **Biobanken** 256

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

|                                |     |
|--------------------------------|-----|
| II. Qualitätssicherung .....   | 302 |
| 1. Zertifizierungskultur ..... | 303 |
| 2. Beauftragtenstruktur .....  | 304 |
| III. Transparenz .....         | 305 |
| 1. Berichtskultur .....        | 306 |
| 2. Registerstruktur .....      | 307 |
| IV. Würdigung .....            | 308 |

### 5. Teil

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

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