

Subjekt und Kulturalität 2

Michael Fischer/Kurt Seelmann (Hrsg.)

Körperbilder

Kulturalität und Wertetransfer



PETER LANG

Ändert die Biomedizin das Bild des Menschen? Über Sinn und Unsinn genetischer Diagnosen auf multifaktorielle Anlagen des Menschen¹

Markus Hengstschläger

1. Monogen versus multifaktoriell

Die Frage nach dem Anteil und der Bedeutung genetischer Komponenten bei der Entstehung von Erkrankungen des Menschen steht im Mittelpunkt des Faches „Medizinischen Genetik“. Die wissenschaftliche Bearbeitung solcher Fragestellungen hat in den letzten Jahren beachtliche Erfolge erzielt – auch als Konsequenz der Entschlüsselung des menschlichen Erbguts im Zuge des „Human Genome Projects“. Jeder Mensch hat vielleicht etwa 25000 Gene. Man kennt heute vielleicht ungefähr 2500 Gene, die im direkten Zusammenhang mit der Entstehung einer Krankheit stehen. Jeder Mensch hat diese Gene. Krank kann der werden, der bestimmte Veränderungen an diesen Genen (Mutationen) trägt. Ziel der genetischen Diagnostik ist es mittels molekularer Technologien zu untersuchen ob ein Patient eine bestimmte genetische Veränderung/Anlage in seinem Genom hat, die in einem kausalen Zusammenhang mit der Entstehung einer Krankheit steht. Die angewandten genetischen Diagnoseverfahren werden von Tag zu Tag schneller, billiger, sensitiver und sicherer in ihrer Aussagekraft.

Was bzw. wofür aber kann man nun genetische Testungen durchführen? Ist eine Veränderung in einem Gen bestimmend für den Ausbruch einer Krankheit, so spricht man von einer monogenen Anlage. Eine bestimmte Genmutation führt z.B. zum Auftreten der monogenetischen Erkrankung Chorea Huntington (früher als Veitstanz bekannt), letztendlich gewissermaßen (fast) unabhängig von Umwelteinflüssen. Ist die Ausprägung einer Erkrankung vom Zusammenspiel mehrerer (vieler) verschiedener Gene abhängig, so handelt es sich um polygene Anlagen. Es ist allerdings von großer Bedeutung zu betonen, dass der weit überwiegende Anteil an Aspekten, die einen Menschen zum *homo sapiens* machen – in Gesundheit und Krankheit – multifaktoriell durch die Wechselwirkung zwischen Umwelt und Genetik bestimmt wird.

1 Vortragsmanuskript, gehalten am 9. (10.) Dezember 2009 im Rahmen des Workshops: „Subjekt und Kulturalität III: Körperf Bilder: Kulturalität und Wertetransfer“ in Salzburg.

Gene, beziehungsweise pathogene Mutationen darin, sind also überwiegend nicht isoliert deterministisch krank machend. Der entscheidende zusätzliche Faktor ergibt sich aus den für die Entwicklung der Erkrankung auch ursächlichen entsprechenden Umweltfaktoren. Das Ziel der Forschung im Bereich der medizinischen Genetik ist das grundlegende Verständnis genetischer Aspekte und ihrer Wechselwirkungen mit Umweltfaktoren bei der Entstehung humaner Krankheitsphänotypen. Es soll in letzter Konsequenz dadurch ermöglicht werden, dass der Einzelne die/seine Umweltfaktoren so anpassen/verändern kann, dass der entsprechenden Genmutation entgegengewirkt werden kann. Eine Genmutation löst schließlich nur insofern eine Krankheit aus, insofern der Einzelne keine entgegenwirkenden Umweltmaßnahmen setzen kann. Mit diesen „entgegenwirkenden Maßnahmen“ sind in der Humanmedizin im eigentlichen Sinn Prophylaxe beziehungsweise Therapie gemeint. Die Bandbreite dieser angesprochenen Maßnahmen ist groß und reicht von Diäten, über Medikamenteneinnahme und das gesamte Spektrum medizinischer Interventionen bis hin zu sogenannten „Lifestyle-Veränderungen“.

Genetische Diagnostik, welcher Art auch immer, soll stets mit dem entsprechenden Angebot genetischer, medizinischer und psychologischer Beratung und Begleitung verbunden sein. Das Angebot der Beratung im Zusammenhang mit genetischen Diagnosen ist im österreichischen Gentechnikgesetz genau so verbindlich festgelegt, wie etwa die Gleichrangigkeit des „Recht zu wissen“ und des „Recht nicht zu wissen“. Im Zusammenhang mit in Folge noch diskutierten Aspekten muss allerdings gesagt werden, dass das österreichische Gentechnikgesetz etwa für Gentests, die über das Internet aus dem Ausland in Anspruch genommen werden, nicht gilt.

2. Klinisch manifest versus prädiktiv

Wann bzw. unter welchen Voraussetzungen aber stellt sich die Frage nach dem Auftreten bestimmter genetischer Anlagen? Einen Schwerpunkt der genetischen Diagnostik bildet ihr Einsatz zur Abklärung, Differentialdiagnose beziehungsweise Bestätigung einer klinisch bereits manifesten Erkrankung. Der Kliniker diagnostiziert bei seinem Patienten ein bestimmtes Spektrum an Symptomen und vermutet entsprechend, daß die eine oder eventuell mit geringerer Wahrscheinlichkeit noch die andere Krankheit vorliegt. Nicht selten ist es möglich, daß die gefundenen Symptome zu verschiedenen Krankheiten passen können. Weiterführende genetische Untersuchungen können in solchen Fällen relevante Entscheidungshilfen darstellen.

Im Gegensatz zu dem oben Beschriebenen erlaubt eine so genannte prädiktive Genanalyse es dem zum Zeitpunkt der Untersuchung gesunden Patienten vorauszusagen, ob/daß er eine genetische Anlage hat, mit erhöhter Wahrscheinlichkeit in seinem späteren Leben einmal an einer bestimmten Krankheit zu erkranken. Aus ethischen, genetischen oder auch psychologischen Gesichtspunkten kommt der Beratung und Begleitung von (Noch-nicht)-Patienten im Zusammenhang mit prädiktiven genetischen Untersuchungen besondere Bedeutung zu. Prädiktive genetische Diagnostik erlaubt einerseits eine in der Regel 100%ige Aussage darüber, ob der Ratsuchende einmal an Chorea Huntington erkranken wird oder nicht. Bei Chorea Huntington kann es zu einem vollständigen geistigen Verfall im Alter von vielleicht 40-50 Jahren kommen. Nachkommen von Betroffenen haben ein 50%iges Risiko die entsprechende genetische Veränderung geerbt zu haben. Eine kausal wirksame Therapie steht heute noch nicht zur Verfügung. Eine spezielle Situation kann sich aber aus dem Aspekt ergeben, dass Träger entsprechender Mutationen in bestimmten untersuchten Genen nicht notwendigerweise sicher und ausnahmslos an der entsprechenden Krankheit erkranken müssen/werden. Ein Beispiel dafür ist familiärer Brustkrebs. Fünf bis zehn Prozent an Brust- und Eierstockkrebs-Fällen stehen im Zusammenhang mit Mutationen in den Genen BRCA1 oder BRCA2. Träger etwa von Mutationen in BRCA1 oder BRCA2 gehören zweifelsohne zu einer Hochrisikogruppe, müssen aber nicht unbedingt an Brustkrebs erkranken. Allgemein ist zu sagen, dass die Relevanz prädiktiver genetischer Untersuchungen zu einem gewissen Grad davon abhängt in wie weit spezielle Vorsorgemöglichkeiten („Gegenwirkungsmaßnahmen“) für Mutationsträger zur Verfügung stehen (siehe unten).

3. Die Frage nach den Konsequenzen

Allgemein bei genetischen Untersuchungen und im Speziellen bei prädiktiven Diagnosen drehen sich viele aktuelle Diskussionen um die Frage der sich daraus ergebenden (klinischen) Konsequenzen. Wie bereits erläutert, kann bei einer familiären Häufung von Brustkrebs ein Gentest von großer Bedeutung sein. Eventuelle Konsequenzen daraus reichen von einem sehr engmaschigen prophylaktischen Untersuchungsprogramm bis zu den polarisiert diskutierten vorbeugenden operativen Brustentfernungen.

Phenylketonurie ist eine monogene Erkrankung bei der ein Gendefekt bewirkt, dass Phenylalanin nicht korrekt verstoffwechselt werden kann. Das Einhalten einer streng eiweißarmen Diät unter Gabe von phenylalaninfreien Amninosäuren-gemischen kann das Auftreten von schweren geistigen und körperlichen Fehlbil-

dungen verhindern. Es ist daher eine seit langem bereits praktizierte und auch mehr als wünschenswerte Vorgangsweise jedes Neugeborene im Zuge des so genannten Neugeborenen screenings auf das Vorliegen dieser monogenetischen Erkrankung zu untersuchen.

In Familien mit Vorkommen der genetischen Erkrankung Alpha1-Antitrypsin-Mangel ist es ein erklärtes Ziel bereits im Kindesalter die eventuell vorliegende genetische Anlage dafür zu entdecken, um dadurch vor den hier besonders fatalen Folgen des Rauchens und des Alkoholkonsums warnen zu können. Da Alpha1-Antitrypsin Mangel zur Verminderung des biochemischen Schutzes des Lungen- und Lebergewebes führt, löst Rauchen bei betroffenen Männern bereits im 3.-4. Lebensjahrzehnt chronische Bronchitis und Lungenemphysem aus. Alkoholgenuss führt häufig bereits im 5. Lebensjahrzehnt zum Tod durch Leberzirrhose. Alkohol- und Nikotinverzicht als Konsequenz entsprechender Diagnostik wirkt maßgeblich lebensverlängernd.

Im Zusammenhang mit dem oben bereits erwähnten Beispiel Chorea Huntington ist es zusätzlich wichtig zu diskutieren, dass jeder Einzelne genetische Diagnostik auch in Anspruch nehmen kann, wenn aktuell noch keinerlei prophylaktische oder therapeutische Ansätze zur Verfügung stehen, um dem Ausbruch der Symptomatik entgegenwirken zu können. Die Diagnostik kann etwa gewünscht werden, weil sie Auswirkungen auf die Lebensplanung des Einzelnen, beispielsweise etwa im Sinne der Fortpflanzung, haben könnte. Ein anderer logischer Schluss aus dem bisher Gesagten ist auch, dass prädiktive genetische Untersuchungen auf Krankheitsanlagen nur ausschließlich dann bei Kindern durchgeführt werden sollen, wenn sich daraus unmittelbar für das Kind prophylaktische/therapeutische Vorteile ergeben. In allen anderen Fällen sollte der volljährige Erwachsene selbst die Möglichkeit zur Entscheidung über einen derart wichtigen Aspekt seines Lebens haben um auch gegebenenfalls das „Recht auf nicht wissen“ wahren zu können. Zusammenfassend ist zu sagen, dass prädiktive genetische Untersuchungen mit Sicherheit in der Zukunft zu den wichtigsten und vorteilhaftesten Neuentwicklungen in der molekularen Medizin gehören werden. Wie bereits gesagt, geht es bei diesem noch immer relativ neuen Ansatz darum, es den Menschen zu ermöglichen, durch Veränderung der Umweltbedingungen ihren genetischen Anlagen gewissermaßen zu „entkommen“. Ein großes Problem stellt die heute noch existierende Schere zwischen Gendiagnostik und entsprechenden Therapiekonzepten dar. In manchen Fällen muss heute noch die Frage erlaubt sein, inwieweit ein genetischer Blick in die Zukunft unter bestimmten Umständen nicht mehr schaden als helfen könnte.

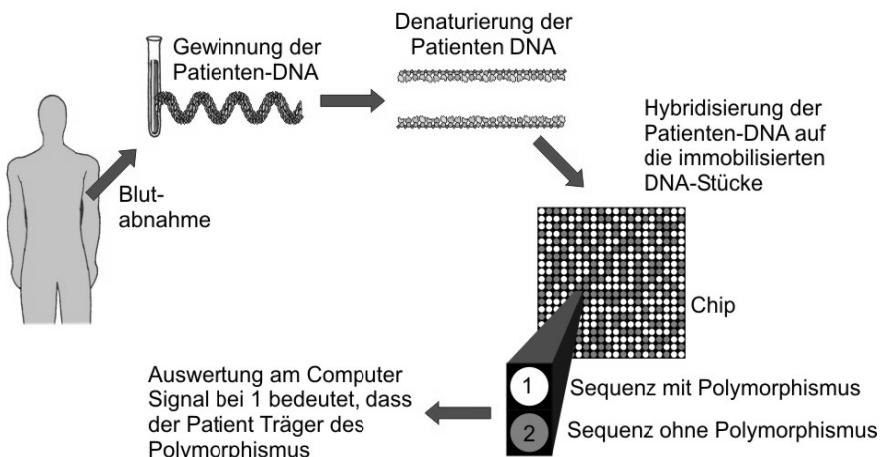


Abb. 1.: Das Prinzip des „Microarray“ Nachweises (so genannte Chipdiagnostik) von Polymorphismen eines Patienten (detaillierte Beschreibung im Text)

4. Genetische Untersuchungen auf multifaktorielle Erkrankungen

Das Auftreten multifaktorieller Erkrankungen (ausgelöst durch die entsprechende Wechselwirkung von Genetik und Umwelt – siehe oben) kann durch genetische Diagnostik prinzipiell nicht mit Sicherheit vorausgesagt werden, da die für die Entstehung der Symptomatik relevanten Umweltfaktoren sich der Meßbarkeit entziehen. Was aber wenn es nicht um eindeutige 100%ige Aussagen sondern vielmehr um Wahrscheinlichkeiten geht?

Einerseits hat jeder Mensch mehr oder weniger die gleiche Anzahl an Genen, andererseits ist aber etwa 0.1% der Sequenz der Desoxyribonukleinsäure (DNA) bei zwei nichtverwandten Individuen unterschiedlich. Solche Sequenzunterschiede werden Polymorphismen genannt, wenn sie mit einer bestimmten Häufigkeit in einer Bevölkerung vorkommen. Betreffen Polymorphismen nur eine Base in der DNA-Sequenz, so spricht man von „single nucleotide polymorphisms“ (SNPs). Die Tatsache, dass es Millionen verschiedener solcher SNPs gibt, und jeder Mensch ein ganz bestimmtes individuelles Set verschiedenster SNPs hat, bewirkt höchste genetische Individualität. Wissenschaftliche Studien belegen nahezu täglich einen neuen Zusammenhang zwischen bestimmten Polymorphismen und Erkrankungen des Menschen (handelt es sich um den Zusammenhang zwischen Poly-

morphismen und Medikamentenverträglichkeiten, so spricht man von Pharmakogenomik – siehe unten).

Genetische Untersuchungen darauf, ob ein Patient Träger des einen oder des anderen Musters an SNPs ist, werden mit der so genannten Chip-technologie (die englische Bezeichnung „Microarray analysis“ ist aus verschiedenen Gründen passender) durchgeführt (Abb. 1). Diese Technologie ermöglicht es heute mit höchster Genauigkeit schnell und preisgünstig aus nur einer einzigen Blutabnahme des Patienten (es wird die DNA aus Blutzellen isoliert) viele SNPs des individuellen Genoms gleichzeitig zu untersuchen. Die Chip-technologie erlaubt also sicher und schnell Veränderungen in tausenden verschiedenen Genen bei einem Patienten zu untersuchen. Diese Veränderungen, Polymorphismen, müssen nicht notwendigerweise krankheitsauslösend sein. Entscheidend in diesem Zusammenhang ist die Tatsache, dass ohne das „Gen für Herzinfarktrisiko“ oder das „Gen für Demenzerkrankungen“ zu kennen (die es ja auch für solche polygene multifaktorielle Erkrankungen nicht gibt), trotzdem genetische Diagnosen betreffend die Auftretungswahrscheinlichkeit durchgeführt werden können und auch werden. Es geht also darum, daß ein ganz bestimmtes Muster an genetischen Veränderungen mit einer hohen Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer Krankheit assoziiert sein kann. In großen Studien werden die Muster an Genveränderungen von vielen, sehr vielen Patienten verglichen – etwa solchen mit Herzinfarkt und solchen ohne.

Dies erlaubt es dem einzelnen Patienten lediglich statistische Angaben darüber zu machen, ob es wahrscheinlicher ist, daß er eine bestimmte multifaktorielle Erkrankung bekommen wird abhängig von seinem individuellen genetischen Muster. Solche genetische Untersuchungen auf multifaktorielle Erkrankungen ermöglichen es dem Menschen eines Tages vielleicht in bestimmten Fällen ein persönliches, seinen Lebensstil dominierendes, prophylaktisches Grundkonzept zu erarbeiten. Vielleicht repräsentiert das vielleicht einmal ein wichtiges Konzept auf dem Weg von der ausschließlich therapiierenden hin zu einer mehr prophylaktischen Medizin. Andererseits ergeben sich aus solchen „genetischen Wahrscheinlichkeitsangaben“ eine ganze Reihe an Fragestellungen und Problemen (siehe unten).

5. Pharmakogenomik

Genetische Komponenten sind oft dafür mitverantwortlich, dass bei verschiedenen Patienten die gleichen Medikamente verschieden im Körper verarbeitet werden beziehungsweise unterschiedliche Wirkung auf das Erfolgsorgan haben. Wirkungen und Nebenwirkungen, aber auch das Ausbleiben jeglicher Wirkung von Medikamenten bei verschiedenen Patienten können also individuelle genetische Ursachen haben. Der Begriff Pharmakogenomik bezieht sich auf die Aus-

wirkungen der Gesamtheit der Gene eines Menschen (eben seines Genoms) auf die Wechselwirkung zwischen Medikament und Organismus.

Bei Trägern bestimmter Polymorphismen wirkt das eine Medikament, bei Trägern anderer Polymorphismen ist dieses Medikament aber bei derselben Symptomatik wirkungslos. Als Beispiel sei der Zusammenhang zwischen der Wirkung bestimmter antipsychotischer Medikamente und Polymorphismen in etwa den Genen für Dopaminrezeptoren genannt (Abb. 2).

TABLE 1

Differentiating positive and negative symptom response to antipsychotic drugs – some reports of association with dopamine and serotonin receptor genes

	<i>Polymorphism</i>	<i>Association with symptoms</i>		<i>Drug treatment</i>	<i>Refs</i>
		<i>Positive</i>	<i>Negative</i>		
Dopamine D2 receptor (<i>DRD2</i>)	Ser311cys	Yes	Yes	Risperidone	[15]
	Taq1A	Yes	No	Nemonapride	[16]
Dopamine D3 receptor (<i>DRD3</i>)	Ser9gly	Yes	No	Drug-naive; mainly risperidone and chlorpromazine	[17]
	Ser9gly	No	Yes	Risperidone	[18]
S-HT2A receptor (<i>HTR2A</i>)	-205A/G, ser9gly	Yes	No	Otanzapine	[19]
	102T/C	No	Yes	Risperidone	[20]
	-1438A/G	No	Yes		[21]
S-HT2C receptor (<i>HTR2C</i>)	-1438A/G	No	Yes	Otanzapine	[22]
	-759C/T	No	Yes	Drug-naive; mainly risperidone and chlorpromazine	[17]
	-1019C/G	No	Yes	Drug-naive; mainly risperidone and chlorpromazine	[23]

Abb. 2: *Polymorphismen in bestimmten Genen des Menschen mit Relevanz für die Verschreibung bestimmter antipsychotischer Medikamente (detailliertere Beschreibung im Text) (aus Drug Discovery Today, Volume 12, 21/22, 2007)*

Ein anderes Beispiel sind Polymorphismen in den Genen für so genannte P450 (CYP)-Enzyme. Viele Medikamente werden durch Oxidation mit Hilfe dieser Enzyme verstoffwechselt. Es ist zum Beispiel bekannt, dass Träger bestimmter P450-Genpolymorphismen auf gewisse Herzmedikamente mit fatalen Neben-

wirkungen reagieren, während bei Menschen, die nicht Träger dieser Varianten sind, dieselben Medikamente sehr gut und nebenwirkungsfrei wirken.

Es ist also Ziel der Pharmakogenomik abhängig von den individuellen genetischen Anlagen des Patienten spezifisch das richtige Arzneimittel einzusetzen. Der Arzt könnte konsequenterweise in Zukunft für bestimmte (wahrscheinlich immer mehr) Arzneimittel durch Gentests herausfinden lassen, ob der zu behandelnde Patient genetische Voraussetzungen für eine entsprechend spezifische und gute Wirkung hat. Diese Art einer präventiven Maßnahme gegen Medikamenten Nebenwirkungen wird in sehr naher Zukunft sicher rasant an klinischer Bedeutung gewinnen.

6. Gentests aus dem Internet

Im Zuge einer ganz aktuellen Entwicklung sind Wahrscheinlichkeitsangaben betreffend multifaktoriellen Erkrankungen (aber auch Anlagen des Menschen!) basierend auf Genpolymorphismusanalysen im Zentrum des Interesses. Mittlerweile bieten bereits viele Firmen solche genetischen Untersuchungen über das Internet an. Nach Einsendung seiner Speichelzelle kann der Einzelne nach kurzer Zeit auf der Homepage des Anbieters durch Eingabe des individuellen Passworts die Ergebnisse seiner persönlichen genetischen Untersuchungen abrufen.

Zwei Problemfelder gilt es in diesem Zusammenhang u.a. zu erläutern:

- (1) Es ist hierbei nicht automatisch dafür Sorge getragen, dass der „Interessent“ (es kann hier nicht immer notwendigerweise von „Patient“ gesprochen werden) von der so wichtigen genetischen, medizinischen und psychologischen Beratung begleitet wird. Einerseits ließen sich Gentests aus dem Internet sehr wohl in das oben angesprochene Konzept der auf das Individuum zugeschnittenen Empfehlung zum Entgegenwirken gegen etwaige bestimmte genetische Anlagen eingliedern. Andererseits darf der „Interessent“ nicht mit der Vielzahl so entstandener genetischer Information allein gelassen werden. Vor allem die klinischen Konsequenzen, die sich aus den individuellen Ergebnissen ergeben, müssen unbedingt durch entsprechende Experten erklärt, empfohlen und begleitet werden.
- (2) Über das Internet werden zusätzlich auch etwa Analysen auf Genpolymorphismen in Genen angeboten, die im Zusammenhang mit der Ausprägung bestimmter Muskulaturtypen (Langstreckenbelastbarkeit versus Kurzstreckenbelastbarkeit) stehen, die von Relevanz bei der Ausübung bestimmter Sportarten sind bzw. sein können. Über solche Genpolymorphismusanalysen wer-

den heute auch schon Wahrscheinlichkeitsangaben über Neigungen zu Übergewicht, über Reaktionen auf Alkohol, über Körpergröße, Augenfarbe, Neigungen zu Rückenschmerzen u.v.m. gemacht. Es stellt sich automatisch die Frage in wie weit solche genetischen „Klassifizierungen“ in Zukunft unser Bild des Menschen beeinflussen werden.

7. Ein neues Bild des Menschen oder die „neue“ Definition von krank

Es gilt an dieser Stelle davor zu warnen, dass solche statistischen Assoziationen bestimmter Polymorphismen neben multifaktoriellen Erkrankungen eines Tages auf eine Vielzahl von physischen und psychischen Komponenten des Menschen ausgedehnt werden. Schon heute betreffen solche über das Internet einfach und preisgünstig zugänglich gemachte Gentests Aspekte wie etwa Sportlichkeit oder bestimmte körperliche Eigenschaften. Was aber wenn einmal entsprechende Erweiterungen Fragen nach Intelligenz, Verhalten und andere Eigenschaften des Menschen betreffen? In wie weit werden Wahrscheinlichkeitsangaben solcher Art Einfluss auf unser Bild von uns selbst bzw. auf das Bild des Menschen im Allgemeinen haben. Stehen wir unmittelbar vor einer neuen Kategorisierung in „gesund“ und „krank“ oder gar in „gut“ und „schlecht“?

Die Weltgesundheitsorganisation definiert „Krankheit“ als jede Abweichung des Zustandes vollständigen physischen, psychischen und sozialen Wohlbefindens. Aus dem vollständig subjektiven individuellen Blickwinkel jedes Einzelnen kann also etwas zu einer Krankheit werden oder eben einfach als eine solche „empfunden“ werden, was für den Anderen vollkommen innerhalb eines von ihm empfundenen Normbereiches liegt.

Es wird in Zukunft die Frage also nicht nach der Norm oder dem Durchschnitt gestellt. Es ist vielmehr die Frage, ob das Individuum sich selbst in vollständigem physischen, psychischen oder sozialen Wohlbefinden interpretiert, die über die Anwendbarkeit des Begriffes „Krankheit“ entscheidet. Wer zusätzlich zu dem „Interessent“ selbst könnte Interesse an solch einer neuen Kategorisierung haben – Sportförderungsinstitutionen, Arbeitgeber, Versicherer, Ausbildung- oder Bildungsinstitutionen? Besonders genau bedacht muß diese Entwicklung hin zur persönlichen individuellen Definition von Krankheit nach Genpolymorphismuscheck dann werden, wenn sie letztendlich nicht das Individuum selbst, sondern seine nicht-gefragten Nachkommen etwa im Zuge einer genetischen Pränataldiagnostik betrifft.

Ist es möglich, daß die beiden oben erläuterten Entwicklungen – die individuelle Krankheitsinterpretation und der immer billiger werdende und leichter zugängli-

che Genmustercheck mit Wahrscheinlichkeitsangaben – ineinander münden? Ein zusätzlicher Aspekt in diesem Zusammenhang ist die Tatsache, dass Definitionen von „gesund“ und „krank“ von „Norm“ und „Abweichung“ in Zukunft noch mehr vom Pluralismus verschiedener Nationen mit ihren ethnischen, religiösen und politischen Unterschieden bestimmt werden. Ist ein gemeinsamer Nenner hierbei überhaupt möglich bzw. wünschenswert? Kann ein demokratischer Ansatz bei solchen Fragestellungen überhaupt in ausreichendem und sinnvollem Maße als regulativ angesehen werden?

Literaturverzeichnis

- Bonthron, D.T., FitzPatrick, D.R., Porteous, M.E.M., Trainer, A.H., Clinical genetics. A casebased approach, London 1998.*
- Buselmaier, W., Tariverdian, G., Humangenetik, Berlin 2004.*
- Butcher, L.M., Kennedy, J.K., Plomin, R., Generalist genes and cognitive neuroscience. Current Opinion in Neurobiology 16, 2006, 145-151.*
- Devlin, B. et al., Intelligence, genes and success: Scientists respond to The Bell Curve, New York 1997.*
- Elles, R., Molecular diagnosis of genetic diseases, Totowa 2002.*
- Evans, J.P., Skrzyni, C., Burke, W., The complexities of predictive genetic testing. BMJ 322, 2001, 1052-1056.*
- Gelehrter, T.D., Collins, F.S., Ginsburg, D.: Principles of medical genetics, Baltimore 1998.*
- Hamer, D., Genetics. Rethinking behavior genetics. Science, 298, 2002, 71-72.*
- Hamer, D., Copeland, P., Das unausweichliche Erbe. Wie unser Verhalten von unseren Genen bestimmt ist, Bern 1998.*
- Hampe, H., Sweet, K., Westman, J.A., Offit, K., Eng, C., Referral for cancer genetics consultation: a review and compilation of risk assessment criteria. J Med Genet 41, 2004, 81-91.*
- Hengstschläger, M., Kranke Gene – Chancen und Risiken von Gentest, Wien 2003.*
- Die Macht der Gene, Salzburg 2006.
 - Fetal magnetic resonance imaging and human genetics. Europ J Radiol 57, 2006, 312-315.
 - Humangenetik, in: Prävention und Gesundheitsförderung in der Medizin, Hrsg.: Haisch, Hurrelmann, Klotz, Bern 2006.
 - Zellbiologische, genetische und epigenetische Grundlagen, in: Beginn, Persönlichkeit und Würde des Menschen. Hrsg.: Rager, 2008.