



---

# Ethische und rechtliche Aspekte der Totalsequenzierung des menschlichen Genoms (EURAT)

Auszug aus dem Jahresbericht  
„Marsilius-Kolleg 2010/2011“



Im Jahr 2007 gelang erstmals die vollständige Sequenzierung von Genomen individueller Personen (Totalsequenzierung). In den Folgejahren konnte die Sequenzierungstechnik so verbessert werden, dass die Sequenzierung eines Genoms zurzeit nur noch wenige Tage dauert und die Kosten dramatisch gesunken sind. Inzwischen ist die Technik bereits breit verfügbar und private Firmen bieten an, genomische Profile zu erstellen. Dieser rasante wissenschaftliche Fortschritt stellt unsere Gesellschaft vor neue ethische und rechtliche Herausforderungen. Das genetische Wissen zieht Veränderungen im Verständnis von „Krankheit“ und „Gesundheit“ sowie von Selbstbestimmung und Privatheit nach sich. Es beinhaltet Veränderung unseres menschlichen Selbstverständnisses und hat so Kontroversen über den verantwortlichen Umgang mit den neuen technischen Möglichkeiten ausgelöst. Fragen nach der Genauigkeit und Aussagekraft von „genetischen Daten“ und Risikoprofilen, den Mustern der Interpretation, Bedeutungszuschreibung und der Korrelation genetischer Informationen mit anderen medizinisch relevanten Daten sind eng verknüpft mit normativen und kulturellen Fragen nach Regeln für den Einsatz und Umgang mit dieser Technologie.

Das neue Marsilius-Projekt widmet sich den normativen Fragen, die durch die Totalsequenzierung des menschlichen Genoms aufgeworfen werden. Neben ethischen und rechtlichen werden dabei auch ökonomische Aspekte berücksichtigt. Das Projekt hat sich aus verschiedenen Gesprächssträngen innerhalb und im engeren Umfeld des Marsilius-Kollegs entwickelt. Im Rahmen des Interdisziplinären Forums für Biomedizin und Kulturwissenschaften (IFBK), das als Träger und zentrales Diskussionsforum des Marsilius-Projekts „Menschenbild und Menschenwürde“ dient, wurde bereits sehr früh über die Herausforderungen der Totalsequenzierung gesprochen. Klaus Tanner (Theologie/Ethik, Mitglied des IFBK-Vorstands) konnte das Thema als Projektfellow ins Marsilius-Kolleg tragen

## *Ethische und rechtliche Aspekte der Totalsequenzierung des menschlichen Genoms (EURAT)*

und gemeinsam mit Claus R. Bartram (Humangenetik, Co-Direktor des IFBK) renommierte Vertreter der beteiligten Wissenschaften für die interdisziplinäre Projektgruppe gewinnen. Neben den beiden genannten Initiatoren gehörten Roland Eils (Bioinformatik), Paul Kirchhof (Verfassungsrecht), Jan Korbel (Bioinformatik, Genomsequenzierung), Andreas E. Kulozik (Onkologie), Peter Lichter (Tumorgenetik, Genomsequenzierung), Peter Schirmacher (Pathologie), Stefan Wiemann (Genomsequenzierung) und Rüdiger Wolfrum (Völkerrecht und Rechtsvergleich) zu der Arbeitsgruppe, die 2010 einen Antrag für ein neues Marsilius-Projekt ausgearbeitet hat. In der Arbeitsgruppe sind damit neben der Universität und dem Universitätsklinikum auch das Deutsche Krebsforschungszentrum (DKFZ), das Europäische Labor für Molekularbiologie (EMBL) und das Max-Planck-Institut für ausländisches öffentliches Recht und Völkerrecht (MPI) mit ihrem renommierten Sachverständigen präsent. Während der Aufbauphase konnten für diesen Arbeitskreis zwei weitere Wissenschaftler gewonnen werden. Mit Christof von Kalle (Onkologie) wurde ein Brückenschlag zum Nationalen Centrum für Tumorerkrankungen Heidelberg (NCT) hergestellt, mit J.-Matthias Graf von der Schulenburg, der die erforderliche gesundheitsökonomische Expertise einbringen wird, ist eine Zusammenarbeit mit der Universität Hannover begonnen worden. Als Projektkoordinatorin wurde Grit Schwarzkopf gewonnen, die bereits an der Antragstellung beteiligt war.

Das Rektorat hat den Antrag im Dezember 2010 auf der Grundlage zweier externer Gutachten und eines befürwortenden Votums des Auswahlausschusses des Marsilius-Kollegs bewilligt. Die Universität will das Ziel dieser Arbeitsgruppe unterstützen, Heidelberg als Standort der Genom- und Tumorforschung zu einem Ort der Diskussion um die normativen Dimensionen der Genomforschung zu machen.

Noch vor dem offiziellen Start des Projekts fand vom 7. bis 16. Februar 2011 die Marsilius-Winterschule „Der (un)durchsichtige Mensch. Wie weit reicht der Blick in die Person?“ im Interdisziplinären Wissenschaftsforum Heidelberg (IWH) statt. Auf der Tagung für junge Nachwuchswissenschaftler/innen aus dem In- und Ausland konnte an Diskussionen des Projekts „Menschenbild und Menschenwürde“ angeknüpft sowie Fragestellungen des neuen Projekts aufgegriffen werden. (Ein ausführlicher Bericht zur Winterschule findet sich auf S. 127.) Am 19. Mai 2011 wurde das EURAT-Projekt mit einer feierlichen Vor-

tragsveranstaltung eröffnet. Der Festvortrag von Claus R. Bartram zum Thema „Die Totalsequenzierung des menschlichen Genoms: biomedizinische und gesellschaftspolitische Bedeutung einer technischen Revolution“ führte in das Aufgabenfeld eines Humangenetikers ein. Er skizzierte die neuen technischen Möglichkeiten, die durch die Sequenzierung gegeben sind, und umriss die damit verbundenen Risiken und Probleme im klinischen Bereich und im Bereich der Forschung.

Die Projektarbeit gliedert sich in sechs Forschungsfelder:

- (I) Interaktion Arzt – Patient (Claus R. Bartram, Christof von Kalle, Andreas Kulozik),
- (II) Biobanken und Gewebediagnostik (Peter Schirmacher),
- (III) Genetische Analysen (Roland Eils, Christof von Kalle, Jan Korbel, Peter Lichter, Stefan Wiemann),
- (IV) Datenverarbeitung (Roland Eils, Peter Schirmacher),
- (V) Ethik und Recht (Klaus Tanner, Paul Kirchhof, Rüdiger Wolfrum),
- (VI) Gesundheitsökonomie (J.-Matthias von der Schulenburg).

Inhaltlicher Schwerpunkt der Projektarbeit in der ersten Phase ist die präzise Darstellung und Analyse der ethischen und rechtlichen Probleme, die durch die genomweite Sequenzierung hervorgerufen werden. Hierfür wurde eine detaillierte Abbildung aller damit verbundenen Handlungszusammenhänge in Form einer Handlungskette erarbeitet. Die detaillierte Handlungskette ermöglicht die Identifikation und Klassifikation der zu behandelnden normativen Fragen. Sie ist Grundlage der weiteren Projektarbeit. Die Erstellung der Handlungskette machte bereits auf ein erstes Hauptproblem der genomweiten Sequenzierung aufmerksam, auf die Verantwortungsdiffusion der beteiligten Akteure. Sie zeigt sich darin, dass am Anfang der Handlungsabläufe die klassische Patienten-Arzt-Interaktion steht, in der Aufklärung und Einwilligung des Patienten für den Umgang mit seinem Gewebe stattfindet, und die zugleich für alle folgenden Arbeitsschritte bindend sind, von den Pathologen über die Molekularbiologen, Biotechnologen bis hin zu den Bioinformatikern. Dass die Komplexität der Arbeitsschritte von dem mit dem Patienten interagierenden Arzt nicht in Gänze bekannt sein kann, liegt bei der genomweiten Sequenzierung, die den klinischen Bereich wie den Bereich der Forschung umfasst, auf der Hand.



*v.l.n.r.: Jan Korbel, Klaus Tanner, Stefan Wiemann, Roland Eils, Paul Kirchhof, Claus R. Bartram,  
Peter Lichter, Grit Schwarzkopf, Andreas E. Kulozik, Rüdiger Wolfrum.  
Es fehlen: Christof von Kalle, Peter Schirmacher und J.-Matthias Graf von der Schulenburg*

Zurzeit werden in der Arbeitsgruppe intensiv die ersten Problemfelder diskutiert: Grenzen und Geltung der informierten Zustimmung (informed consent) und das Problem der Zufallsbefunde (incidental findings) angesichts der genomweiten Sequenzierung des menschlichen Genoms. Der informed consent ist die grundlegende Voraussetzung für medizinische Eingriffe an einem Menschen. Er beruht auf einem zureichenden Verständnis des Patienten von den relevanten Sachverhalten, den Implikationen und den zukünftigen Folgen des medizinischen Eingriffs. Dies ist aus verschiedenen Gründen im Falle der Totalsequenzierung nur noch schwer zu erfüllen. Zum einen können die Implikationen und zukünftigen Folgen der Untersuchung genetischen Materials den beteiligten Ärzten und Wissenschaftlern nicht in vollem Umfang klar sein, zum anderen kann ein Patient unmöglich über alle möglichen Erbkrankheiten aufgeklärt werden (zur Zeit sind 2000 Erbkrankheiten bekannt). Die Projektgruppe hat ebenso begonnen, Fragen über den Umgang mit incidental findings zu erörtern. Incidental findings werden diagnostische Befunde genannt, die durch Untersuchungen zufällig und ungewollt sichtbar werden.

Das neue Marsilius-Projekt ist inhaltlich und strukturell eine Bereicherung der Heidelberger Forschungslandschaft. Es baut nicht nur Brücken zwischen unterschiedlichen Disziplinen, sondern führt auch Akteure aus der Universität und den in Heidelberg ansässigen außeruniversitären Forschungseinrichtungen zusammen. Die beteiligten Wissenschaftler/innen verfolgen mit diesem Projekt auch das Ziel, eine international sichtbare Plattform für die ethische und rechtliche Reflexion der biomedizinischen Forschung aufzubauen.