https://gen-ethisches-netzwerk.de/node/3360

Gen-ethischer Informationsdienst

# Mit Zuversicht und Seelenfrieden zur Elternschaft?

## Anlageträger_innen-Screening und Marketing

AutorIn
Anastassija Kostan
Clément Dréano
Peter Wehling

Labore und reproduktionsmedizinische Kliniken sind derzeit bemüht, Nachfrage für Screenings auf Anlageträgerschaft zu wecken. Ein Blick auf die Anbieter und ihre Marketing-Strategien.

„Bereiten Sie sich auf Ihre Elternschaft mit mehr Zuversicht vor!" und: „Wissen ist der Schlüssel zur Planung" - mit diesen Aufforderungen und Schlagworten wirbt das kommerzielle Genlabor *Sequenom* auf seiner Internet-Seite für sein Anlageträger_innen-Screening *HerediT Universal*, einen „umfassenden Test zur Familienplanung".1 Auch andere Anbieter solcher Tests bemühen auf ihren Internetseiten die Rhetorik von Zuversicht, Wissen, Planung und informierten Entscheidungen.2 Oft bleibt dabei unausgesprochen, welche Art von reproduktiven Entscheidungen nach einem sogenannten erweiterten Anlageträger_innen-Screening ( *expanded carrier screening*; ECS) gegebenenfalls zu treffen ist. Worauf es letztlich hinauslaufen wird (nämlich auf eine Ausweitung vorgeburtlicher beziehungsweise vorschwangerschaftlicher Prävention), sprechen nur wenige Firmen so unmissverständlich aus wie das Labor *Igenomix*, das für seinen „genetischen Kompatibilitätstest" mit der Aussage wirbt: „Genetische Krankheiten sind nicht heilbar, aber sie können vermieden werden."

Eingerahmt und verstärkt werden die Werbe-Botschaften durch Bilder von gesunden, meist rosig-weißen Babies, stolzen Müttern und glücklichen Papa-Mama-Kind-Familien. Der Werbeaufwand verrät, dass Angebote für ECS keineswegs auf einen existierenden gesellschaftlichen Bedarf reagieren. Vielmehr arbeiten die Anbieter daran, die Nachfrage und den Markt für die bisher noch kaum bekannte Form genetischer Diagnostik erst zu *schaffen*.

**Technologie und Markt**

Wozu dient diese Diagnostik? ECS sollen Paaren mit Kinderwunsch Kenntnis darüber verschaffen, ob beide Partner_innen sogenannte heterozygote Träger_innen (*carriers*) der genetischen Anlage für die gleiche rezessiv vererbte, meist seltene gesundheitliche Beeinträchtigung sind. In diesem Fall bestünde für jedes Kind des Paares eine 25-prozentige Wahrscheinlichkeit, von beiden Elternteilen diese Anlage zu erhalten und

- mit je nach Erkrankung variierender Wahrscheinlichkeit - Symptome zu entwickeln.

Tests auf rezessiv oder x-chromosomal vererbte genetische Anlageträgerschaften sind als solche nicht völlig neu, sondern wurden bereits in den 1970er Jahren für einzelne Krankheiten wie zum Beispiel die Tay-Sachs-Krankheit oder die Sichelzell-Anämie entwickelt. Vor allem im Gefolge des *Human Genome Project* kamen immer mehr solcher Tests hinzu, etwa für Mukoviszidose, Hämochromatose oder Spinale Muskelatrophie. Bis vor wenigen Jahren wurden derartige Tests aber nur bei solchen Paaren vorgenommen, die aufgrund ihrer familiären Vorgeschichte oder ethnischen Zugehörigkeit eine erhöhte Wahrscheinlichkeit aufweisen, *eine bestimmte* rezessive Anlage zu tragen.3 Seit Kurzem nun ermöglichen technologische Weiterentwicklungen, vor allem das *Next Generation Sequencing*, die Analyse *mehrerer hundert* rezessiv vererbter genetischer Mutationen in einem einzigen Testvorgang und zu relativ geringen Kosten.4

Die unseres Wissens derzeit umfassendsten dieser sogenannten „pan-ethnischen" ECS werden von dem spanischen Labor Igenomix sowie der in Sri Lanka ansässigen Firma *Credence Genomics* angeboten: Der CGT 600 von Igenomix erfasst 6.600 rezessive Mutationen und mehr als 600 höchst unterschiedliche Erkrankungen und Beeinträchtigungen; Credence Genomics testet nach eigenen Angaben in 328 Genen auf 853 „genetische Krankheiten" und Krankheitsvarianten.

ECS richten sich faktisch an alle Menschen im reproduktionsfähigen Alter. Denn bei fast jedem Menschen finden sich im Genom rezessiv vererbte Krankheitsanlagen. Schätzungen variieren von durchschnittlich knapp drei bis mehr als zehn. Anlageträger_innen haben in der Regel selbst keinerlei Symptome. Auch aus der Familiengeschichte existieren aufgrund der Seltenheit und des rezessiven Erbgangs zumeist keine Hinweise auf eine vererbbare gesundheitliche Beeinträchtigung. Die Anbieter adressieren daher insbesondere Menschen, die bisher weder wissen, dass sie rezessive genetische Anlagen tragen, noch, welche das sind. Da dies für die übergroße Mehrheit aller Individuen und Paare gilt, eröffnet sich ein riesiger, tendenziell äußerst lukrativer Markt für Angebote des ECS.

**„Reproduktive Optionen"**

Zu den Besonderheiten von Anlageträger-Tests und -Screenings gehört zum einen, dass sie für reproduktive Entscheidungen relevantes Wissen nur dann liefern, wenn sich ihnen beide Partner_innen unterziehen - nur so lässt sich feststellen, ob die gleiche rezessive Anlageträgerschaft besteht und damit ein „Risiko" für künftige Kinder. Zum anderen sollten die Tests - jedenfalls aus Sicht von Medizin und Bioethik - möglichst schon vor einer Schwangerschaft stattfinden, da das Paar - so wird argumentiert - bei einem positiven Befund (also der gleichen rezessiven Anlage bei beiden Partner_innen) über eine größere Zahl an sogenannten *reproduktiven Optionen* verfüge, um die Geburt eines beeinträchtigten Kindes vermeiden zu können: Bei einem Test erst während der Schwangerschaft sei nur gezielte Pränataldiagnostik des Fötus mit eventuell folgender Abtreibung möglich, wohingegen sich das Paar nach einem vorschwangerschaftlichen (auch: „präkonzeptionellen") Screening ohne Zeitdruck auch für den Verzicht auf Kinder, für Adoption, für eine (zuvor getestete) Samen- oder Eizellspende oder auch eine Präimplantationsdiagnostik (PID) entscheiden könne.5

Tatsächlich würden sich die auf den Internetseiten der Anbieter beschworenen „informierten reproduktiven Entscheidungen" für viele Paare allerdings als äußerst belastendes und tendenziell überforderndes Entscheidungsdilemma erweisen, bei dem zwischen alles andere als unproblematischen Alternativen „gewählt" werden muss. Natürlich könnte ein Paar sich auch gegen jegliche Präventions- und Selektionsmaßnahmen entscheiden; doch es ist zweifelhaft, ob viele zukünftige Eltern dies nach der Feststellung eines 25-prozentigen genetischen Risikos für ihre Kinder tatsächlich tun würden.

**Die Anbieter**

Mit einer Internet-Recherche lassen sich gegenwärtig etwa zehn bis 15 Labore sowie einige reproduktionsmedizinische Kliniken identifizieren, die ECS anbieten.6 Die Reproduktionskliniken befinden sich vor allem in den USA und Australien; die gen-analytischen Labore sind überwiegend in den USA ansässig.7 In Deutschland existiert unseres Wissens mit *biologis* in Frankfurt am Main nur ein Anbieter, dessen *Box PGS.carrier* die Anlagen für 17 rezessiv vererbte gesundheitliche Beeinträchtigungen erfasst (darunter „Hereditäre Schwerhörigkeit“).

Während reproduktionsmedizinische Kliniken das ECS in ihr übliches Behandlungsrepertoire integrieren, handelt es sich bei den Offerten der Labore um *direct-to-consumer* (DTC)-Angebote. Zwar wird aus rechtlichen Gründen zumeist eine Ärztin oder ein Arzt „zwischengeschaltet“, die oder der die Materialien zur Entnahme einer Blut- oder Speichelprobe bei dem Unternehmen bestellt und - etwa zwei Wochen nach Einsendung der Proben - auch das Testergebnis erhält.8 Dennoch werden mit den Internet-Auftritten direkt die bemerkenswerterweise als „Patienten“ bezeichneten Menschen mit Kinderwunsch adressiert und motiviert, über ihre „Gesundheitsdienstleister“ den Test anzufordern. Viele Labore versuchen darüber hinaus, Ärzt_innen dafür zu gewinnen, das firmeneigene ECS in ihrer Praxis anzubieten.9 Das ECS müssen die Nutzer_innen bisher selbst bezahlen, die Kosten liegen je nach Testumfang bei etwa 300 bis zu 1.000 US-Dollar.10

Die Zahl der getesteten genetischen Anlagen variiert von Anbieter zu Anbieter, das Spektrum reicht von gut 100 im *Family Prep Screen* von *Counsyl*, einem der ersten Unternehmen am Markt, bis zu mehr als 600 bei Credence Genomics und Igenomix. Manche Labore bieten zudem gestaffelte „Test-Panels“ an; Igenomix beispielsweise offeriert neben dem *CGT 600* auch Einzeltests sowie den „kleineren“ *CGT 250*. Medizinische oder andere Kriterien für die jeweilige Auswahl und die Unterschiede zwischen den verschiedenen Formaten bleiben unklar. Anders als oft behauptet wird beileibe nicht ausschließlich auf schon im Kindesalter auftretende, unheilbare und schwer oder sogar tödlich verlaufende Krankheiten wie die Tay-Sachs-Krankheit, Neuronale Ceroid-Lipofuszinose (NCL) oder Spinale Muskelatrophie getestet. Enthalten sind in den Panels auch zahlreiche milder oder unter Umständen fast symptomfrei verlaufende, gut therapierbare und/oder spät manifestierende Beeinträchtigungen, so etwa Phenylketonurie (PKU), Alpha-1-Anti-Trypsin-(AAT-)Mangel oder Hämachromatose. In anderen Fällen, etwa bei (erblicher) Gehörlosigkeit, ist gesellschaftlich umstritten, inwieweit es sich überhaupt um eine „Krankheit“ oder „Behinderung“ handelt.

**Adressierungsformen**

Wie versuchen die DTC-Anbieter, ihre Zielgruppe für eine Gendiagnostik zu interessieren, für die es keinen konkreten medizinischen oder familiären Anlass gibt? Bei der Adressierung der Zielgruppe lassen sich ein rationalistischer und ein emotionalisierender Modus unterscheiden, die sich bei den verschiedenen Anbietern in jeweils variierender Gewichtung finden. Wie eingangs illustriert, betont der rationalistische Modus die Bedeutung von Wissen und Information für rationale (Familien-)Planung. Die potentiellen Kund_innen werden als verantwortlich handelnde Subjekte angesprochen, die ihre Familiengründung sorgfältig vorbereiten und keine Informationsquelle ungenutzt lassen wollen.

Bei der emotionalisierenden Adressierung kann eine stärker auf Beunruhigung und Verunsicherung ausgerichtete Variante von einer auf Beruhigung und Zuversicht zielenden unterschieden werden. Im ersten Fall wird hervorgehoben, dass fast jeder Mensch, auch wenn er selbst gesund ist, Anlageträger für eine womöglich schwere Krankheit sein könne, und dass bei rund 80 Prozent der Kinder, die mit einer rezessiven genetischen Erkrankung geboren werden, aus der Familiengeschichte keinerlei Hinweise darauf vorgelegen hätten. Die beruhigende Variante betont dagegen, wie unwahrscheinlich es sei, dass beide Elternteile die gleiche rezessive Anlage tragen. Der Test diene vor allem dazu, den künftigen Eltern Sicherheit und „Seelenfrieden“ („peace of mind“) zu vermitteln: Es gehe nicht darum, herauszufinden, was nicht stimmt, sondern darum, zu wissen, dass alles in Ordnung ist, wirbt etwa der Anbieter *Progenity* für sein Screening.

Obwohl bei ECS auch die Männer getestet werden müssen, richten sich *alle* Adressierungsweisen - teils offen, teils eher subtil - primär an die Frauen. Stereotype Zuschreibungen der Verantwortung für „gesunde Kinder“ an Frauen werden so mobilisiert und weiter verfestigt.

**Ausweitung genetischer Verantwortung**

ECS impliziert in dreifacher Hinsicht eine drastische Ausweitung reproduktionsbezogener genetischer Diagnostik und Verantwortungszuweisung: Erstens wird allen Paaren mit Kinderwunsch ein potentielles, durch das Screening abzuklärendes genetisches Risiko zugeschrieben. Genetische Risikoverantwortung wird zweitens auf die Zeit vor einer Schwangerschaft ausgedehnt und drittens werden hunderte von (auch leichteren und therapierbaren) gesundheitlichen Beeinträchtigungen in die Logik vorgeburtlicher Prävention einbezogen. Inwieweit die Vermarktungsstrategien der Anbieter Erfolg haben werden, ist offen und noch ist keineswegs ausgemacht, dass ECS sich als reproduktionsmedizinische Routinemaßnahme etablieren wird. Es fügt sich allerdings nahtlos ein in bestehende Tendenzen zur immer umfassenderen vorgeburtlichen Prävention und Selektion.

- 1Übersetzung der englischsprachigen Zitate hier und im Folgenden: GID-Redaktion.
- 2Vgl. zum Beispiel die entsprechenden Internetseiten von Gene by Gene, https://gxg.genebygene.com/carrier-screening oder Natera, www.horizonscreen.com.
- 3Ein Beispiel ist die auf Zypern verbreitete Beta-Thalassämie; seit vielen Jahren lassen sich heiratswillige Paare auf der Insel auf die genetische Anlage testen.
- 4Vgl. zu den neuen Sequenziertechnologien den Schwerpunkt von GID 231, August 2015, S.6-19.
- 5In Deutschland ist die Eizellspende bislang allerdings verboten. Die PID könnte in Deutschland grundsätzlich auch bei rezessiv vererbten Beeinträchtigungen durchgeführt werden, es kommt jedoch auf die Beurteilung des Einzelfalls durch die zuständige Ethikkommission an.
- 6Eine gewisse Unschärfe resultiert daraus, dass vor allem bei den reproduktionsmedizinischen Kliniken nicht in allen Fällen eindeutig erkennbar ist, ob es sich um ECS oder „nur“ um Tests auf einzelne oder wenige ausgewählte genetische Besonderheiten handelt. Auch sind manche Internet-Angebote als „vorübergehend nicht verfügbar“ oder als „coming soon“ gekennzeichnet.
- 7Ausnahmen sind Igenomix aus Spanien und Credence Genomics aus Sri Lanka (siehe oben im Text).
- 8Allerdings hat die mit Google verbundene Firma 23andMe Anfang 2015 von der US-amerikanischen Aufsichtsbehörde FDA die Zulassung für einen „reinen“ DTC-Anlageträgertest erhalten, wenn auch nur für eine Erkrankung, das Bloom-Syndrom. Testmaterialien und Ergebnis dürfen von 23andMe ohne Einschaltung von Ärzt_innen direkt an die „Konsument_innen“ verschickt werden.
- 9Die meisten Labore bieten außerdem die Möglichkeit einer in der Regel telefonischen genetischen Beratung; zumindest soweit sie kostenfrei ist, ist diese aber zeitlich beschränkt, beispielsweise auf 30 Minuten.
- 10In den USA werden anscheinend von einigen Krankenversicherungen zumindest Teile der Kosten übernommen.

## Informationen zur Veröffentlichung

Erschienen in:
GID Ausgabe 237 vom September 2016
Seite 14 - 16