

Zufallsfunde in der Medizin

Das Ende des Rechts auf Nichtwissen?

Rebecca Brühl*

I. Einleitung und Problemstellung

Der wissenschaftliche Fortschritt in Medizin und Technik ermöglicht neue und verbesserte Methoden der Diagnostik. Neue Technologien werfen jedoch regelmäßig das Problem auf, dass ihre praktische Anwendung erfolgt, bevor deren ethische und rechtliche Rahmenbedingungen abschließend geklärt sind. So liefern u.a. Genomsequenzierungen und bildgebende Mittel eine bisher ungekannte Fülle an Informationen, die uns in unserem persönlichsten Bereich betreffen: unserer Gesundheit. Doch längst nicht alle dieser Informationen sind vom ursprünglichen Zweck des medizinischen Eingriffs umfasst, sondern werden „zufällig“ als überschüssige Information zum erstrebten Befund erhoben. Wie ist mit diesen Zufallsfunden zu verfahren? Ist der Patient zwingend und ohne Rücksicht auf sein Recht auf Nichtwissen über diese Überschussinformation aufzuklären, oder hat der Arzt im Zuge seiner Pflichten über das Wohl des Patienten zu entscheiden?

In Ermangelung einer gesetzlichen Regelung des Umgangs mit solchen Zufallsfunden sehen sich Literatur, Rechtsprechung und Ärzte der Aufgabe gegenüber, diese offenen Fragen zu beantworten. Erschwert wird dies durch die unterschiedlichen Bedingungen in Klinik und Forschung, „klassischer“ Diagnostik und Gendiagnostik, die eine differenzierte Betrachtungsweise erfordern.

Mit der Zunahme von Zusatzbefunden wächst das Bedürfnis nach einem geklärten Umgang – zum Wohle der Patienten und der damit konfrontierten Ärzte.

Nachfolgend sollen dazu bestehende Lösungsansätze und deren Vor- und Nachteile aufgezeigt werden, um allgemein vertretbare Richtlinien zu einem ethisch und rechtlich gesicherten Umgang mit Zufallsfunden zu erarbeiten und das Recht auf Nichtwissen des Patienten zu schützen. Dazu sollen zunächst die zugrundeliegenden Rechte und Pflichten der Beteiligten erläutert werden, um anschließend die Unterschiede, die sich in dieser Hinsicht zwischen Praxis und Forschung, Normal- und Genmedizin ergeben, eingehend zu betrachten.

II. Der Zufallsfund

Zur Bezeichnung von Zufallsfunden werden in der Literatur unterschiedliche Termini verwendet. So werden sie auch als Zusatz(be)funde, sekundäre Befunde oder international als „incidental findings“ bezeichnet.² Einheitlich lassen sie sich als unerwartet erhobene Befunde definieren, die mit dem primären Untersuchungsziel nicht in Verbindung stehen und für die es zuvor keine erkennbaren Hinweise gab. Sie zeichnen sich demnach durch drei Merkmale aus³:

1. Sie haben eine *potentielle Bedeutung* für Gesundheit oder Fortpflanzung des Betroffenen.

* Die Verfasserin studiert Rechtswissenschaften an der LMU München. Sie dankt Prof. Dr. Andreas Spickhoff für die Durchsicht und die wertvollen Hinweise.

1 „Normalmedizin“ ist im Sinne einer nicht-genetischen Medizin zu verstehen.

2 Fisher et al., Bundesgesundheitsblatt, 2015, S. 166.

3 Molnár-Gábor, in: Langanke et al. (Hrsg.), Zufallsbefunde bei molekulargenetischen Untersuchungen. Das Ende der Zufallsbefunde in der genetischen Diagnostik, 2015, S. 81 (82).

Patienten können heute so umfangreich über ihren Gesundheitszustand informiert werden wie nie zuvor. Doch häufig werden auch Befunde erhoben, die außerhalb des Behandlungsauftrags liegen – sog. Zufalls(be)funde. Der Beitrag widmet sich der schwierigen Frage nach dem Umgang mit solchen Informationen.

2. Sie sind vom Untersuchungszweck *nicht intendiert*.
3. Sie sind im Allgemeinen *nicht vorhersehbar*.

Lediglich in Bezug auf die *Ganzgenomsequenzierung* ist diese Kategorisierung nicht ganz zutreffend: der „Überraschungseffekt“ zusätzlicher, nicht-intendierter Befunde bleibt hier aus, vielmehr stellen diese die Normalität dar. Wird die Erhebung *aller* genetischen Varianten vorgenommen, kann es in *rerum natura* keinen Befund geben, der außerhalb des Untersuchungszwecks liegt.⁴ Da zusätzliche Funde hier *zu erwarten* waren, liegt es im Sinne einer korrekten Terminologie nahe, in diesen Fällen von *Zusatzfunden* zu sprechen.

III. Das Recht auf Nichtwissen

Der Bezug zum Recht auf Nichtwissen findet sich in der grundlegenden Problematik der Zufallsfunde: Wird ein Befund außerhalb der ursprünglichen Untersuchungsin-tention festgestellt, konnte keine vorherige Aufklärung und Einwilligung des Patienten in diese Befunderhebung stattfinden. Teilt man den Zufallsfund dem Patienten unbesehen der fehlenden Einwilligung hierzu mit, läuft man Gefahr, dessen „Recht auf Nichtwissen“ zu verletzen.

Das Recht auf Nichtwissen ist das Recht eines jeden Menschen, bestimmte Informationen über sich nicht zur Kenntnis nehmen zu müssen.

Als Grundlage medizinischer Entscheidungen kann Wissen die Möglichkeit eröffnen, sein Schicksal so weit wie möglich selbst zu bestimmen.⁵ Zugleich birgt das Wissen um die eigene gesundheitliche Disposition jedoch auch erhebliche Gefahren. So kann sich die dadurch gewonnene Macht im Angesicht der Feststellung einer unerwarteten und nicht therapierbaren Krankheit schnell in Ohnmacht verwandeln.

Wissen kann daher nicht nur Handlungsoptionen aufzeigen und eine gewisse Berechenbarkeit des gesundheitlichen Lebensverlaufs ermöglichen, ebenso kann es auch psychisch belasten, die eigene Wahrnehmung grundlegend verändern und schlimmstenfalls ganze Lebenspläne zerstören.⁶ Als Konsequenz daraus stellt sich die Frage, ob ausnahmslos Wissen in Form einer Befunderhebung zwangsläufig ein Gewinn für den Betroffenen ist, oder ob dem „Nichtwissen“ manchmal der Vorzug zu gewähren ist. Dies zu entscheiden, obliegt im Zuge seines Selbstbestimmungsrechts allein dem Patienten und wird u.a. durch das Recht auf Wissen und das Recht auf Nichtwissen konkretisiert und gewährleistet.

Mit Inkrafttreten des „Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen“ (GenDG) im Jahr 2010 wurde erstmalig ausdrücklich eine Gesetzesgrundlage für das „Recht auf Nichtwissen“ geschaffen. Darüber hinaus wurde das Recht auf Nichtwissen schon lange vor dem Inkrafttre-

ten des GenDG als Ausprägung des allgemeinen Persönlichkeitsrechts aus Art. 2 Abs. 1 i.V.m. Art. 1 Abs. 1 GG in Form des informationellen Selbstbestimmungsrechts anerkannt.

Unstreitig vom Schutzbereich des Rechts auf Nichtwissen sind genetische Informationen i.S.d § 2 GenDG umfasst. Ob dagegen auch „normale“ medizinische Informationen gleichermaßen schützenswert sind, ist die Frage nach dem sog. „genetischen Exzeptionalismus“⁷. Die Sonderstellung genetischer gegenüber anderen medizinischen Daten wird hauptsächlich durch drei Punkte begründet: So sollen genetische Informationen ein höheres prädiktives Potential besitzen, weil genetische Veranlagungen ihre Voraussagekraft (lebens-)lang behalten und dem Träger dadurch ein unabänderliches „genetisches Schicksal“ vorgeben.⁸ Zudem erstreckt sich die Bedeutung von Genen über das Individuum hinaus auch auf dessen genetisch Verwandte.⁹ Außerdem enthalten sie besondere Aussagekraft über individuelle Merkmale und Eigenschaften, wie beispielsweise Rasse und Ethnizität, woraus ein hohes Diskriminierungspotential entsteht.¹⁰

All diese Eigenschaften *können* jedoch auch normalmedizinische Informationen aufweisen. Die „Exzeptionalität“ genetischer Daten – soweit davon überhaupt gesprochen werden kann – liegt nicht in deren Eigenschaften per se, sondern in der Bündelung dieser. Die Einschätzung, dass eine *qualitative Einzigartigkeit*¹¹ genetischer Informationen zu verneinen ist, jedoch von einer graduellen Besonderheit gesprochen werden kann, ist für die hier zugrunde gelegte Fragestellung in zweierlei Hinsicht relevant: Erstens lässt dies die Schlussfolgerung zu, dass die Anwendung des Rechts auf Nichtwissen auch auf normalmedizinische Information angewandt werden kann. Zweitens zieht dies konsequenterweise die Notwendigkeit einer differenzierten Betrachtungsweise von Zufallsfunden in Normalmedizin und Genetik nach sich.

IV. Zufallsfunde im Behandlungskontext

1. Arzt-Patienten-Verhältnis

Die Zielsetzung der klinischen Medizin liegt in erster Linie in der Diagnose und Behandlung. Während die Normalmedizin auf bereits manifestierte Krankheiten gerichtet ist, folglich kurativ agiert, wird die Gendiagnostik zumeist zu prädiktiven Zwecken eingesetzt. Gleichsam liegt beiden ein Arzt-Patienten-Verhältnis zugrunde, aus welchem sich Rechte und Pflichten ergeben. Daraus folgt auch die Pflicht zur Aufklärung des Patienten dahingehend, dass dieser eine selbstbestimmte Einwilligung (sog. „*informed consent*“) in den Eingriff geben kann. Hier zeigt sich die Problematik der Zufallsbefunde: Aufgrund der Zufälligkeit des Fundes fehlt es an einer diesbezüglich vorher erfolgten Aufklärung

4 Cho, J Law Med Ethics 2008, 280 (281).

5 Duttge, DuD 2010, 34.

6 Retzko, Prädiktive Medizin versus ein (Grund-)Recht auf Nichtwissen, 2006, S. 130.

7 Damm/König, MedR 2008, 62.

8 Schmidtke, Vererbung und Ererbtes. Ein humangenetischer Ratgeber, 1997, S. 96.

9 Schwill, Aufklärungsverzicht und Patientenautonomie, 2007, S. 311.

10 Schmidtke (Fn. 8), S. 96.

11 Damm/König, MedR 2008, 62 (64).

und dementsprechenden Einwilligung des Patienten. Ohne diese darf der Arzt den Befund grundsätzlich nicht erheben bzw. diesen dem Patienten mitteilen, während er gleichzeitig der Fürsorgepflicht und dem Nichtschadensprinzip verpflichtet ist. Mit seinem Urteil zum diesbezüglichen Pflichtenumfang stellte der Bundesgerichtshof allerdings fest, dass der Arzt im Rahmen seiner fachlich vorausgesetzten Kenntnisse auch solche Auffälligkeiten zur Kenntnis zu nehmen hat, die außerhalb der medizinischen Indikation der Untersuchung liegen.¹² Der Arzt ist demnach zur *Erhebung* von Zufallsfunden trotz fehlender Einwilligung nicht nur berechtigt, sondern sogar aufgrund der Leistungspflichten aus dem Behandlungsvertrags gem. §§ 630a ff. BGB und durch „das ärztliche Selbstverständnis und dem Schutzinteressen des Patienten“¹³ verpflichtet. Das Unterlassen einer notwendigen Befunderhebung stellt einen groben Behandlungsfehler iSd. § 630h BGB dar.

2. Normalmedizinische Diagnostik

Im normalen Behandlungskontext häufen sich Zufallsfunde vor allem beim Einsatz bildgebender Mittel wie Ultraschall oder Computertomographie. Auch hier hat der Patient grundsätzlich ein Recht auf Nichtwissen, das es zu wahren gilt. In der Praxis wird dies jedoch kaum diskutiert und in der Regel eine vollständige Mitteilung aller Befunde vorgenommen.¹⁴

Begründet werden kann dies mitunter damit, dass die Aufklärungspflicht des Arztes gem. §§ 630c Abs. 2 S. 1, 630e Abs. 1 S. 2 BGB auch die Mitteilung der Diagnose umfasst. Die Diagnoseaufklärungspflicht auch auf Zufallsbefunde auszuweiten, ist logische Konsequenz der Fürsorgepflicht des Arztes. Zudem kann auf den Rechtfertigungsgrund der mutmaßlichen Einwilligung des Patienten zurückgegriffen werden, wenn in dessen Interesse gehandelt wird. Im Bereich der Normaldiagnostik handelt es sich bei Zufallsfunden meist um bereits klinisch manifestierte Krankheiten, die eventuell behandlungsbedürftig sind. Mit dem Arztbesuch verleiht der Patient seinem Willen Ausdruck, seinen Gesundheitszustand zu erfahren und zu verbessern. Diesem Willen entspricht der Arzt mit Erhebung und Mitteilung einer vollständigen Diagnose und handelt demnach im Interesse des Patienten. Bedenklich erscheint jedoch, dass durch diese zwangsweise Aufklärung der Fürsorgepflicht und dem Nichtschadensprinzip Vorrang vor dem Recht auf Nichtwissen gewährt und der Patient zum passiven Objekt ärztlicher Fürsorge¹⁵ degradiert wird. Dieser Neopaternalismus sollte durch die zunehmende Stärkung der Patientenautonomie jedoch gerade vermieden werden.

Daher wird teilweise die Berücksichtigung des *tatsächlichen* Patientenwillens durch eine schrittweise Aufklärung *nach* Befunderhebung diskutiert. Dabei soll zunächst ab-

strakt über Zufallsfunde aufgeklärt werden, um dann im nächsten Schritt den Inhalt weiter zu konkretisieren.¹⁶ Diese rein theoretische Überlegung stößt jedoch im Praxisalltag auf seine Grenzen, da eine abstrakte und zugleich hinreichend konkrete Aufklärung nur schwer durchführbar sein dürfte.

Da dieses Vorgehen der Problematik und dem Praxisalltag nicht gerecht werden kann, ist bis auf Weiteres der Rechtsprechung zu folgen, die im normalmedizinischen Behandlungskontext von einer vollumfänglichen Mitteilung von Zufallsfunden ausgeht¹⁷.

3. Gendiagnostik

Bezüglich genetischer Diagnostik gelten einige Besonderheiten gegenüber der Normalmedizin, die sich auch im Umgang mit Zufallsfunden niederschlagen.

So handelt es sich bei genetischen Zufallsfunden meist nicht um manifestierte Krankheiten, sondern um genetische Mutationen, die mit unterschiedlich prozentualer Wahrscheinlichkeit einen Ausbruch der Krankheit herbeiführen (Penetranz). Mit Ausnahme von Mutationen mit vollständiger Penetranz, bei der die Krankheit mit beinahe 100%-iger Sicherheit ausbricht, treffen genetische Veranlagungen daher nur Wahrscheinlichkeitsaussagen bezüglich des zukünftigen Gesundheitsstatus. Der Schwerpunkt genetischer Diagnostik ist somit prädiktiv. Dies kann sich auch auf unser Verständnis von „krank“ und „gesund“ auswirken: Ist ein Mensch mit einer genetischen Veranlagung für eine Krankheit schon vor deren Ausbruch als „krank“ anzusehen und wird dadurch zu einem „gesunden Kranken“?¹⁸ Diese Überlegung verdeutlicht, welche Auswirkungen genetische Informationen haben können und wie wichtig daher eine bewusste und aufgeklärte Entscheidung des Patienten über die Entscheidung für „Wissen“ oder „Nichtwissen“ ist.

a) DNA-Sequenzierung

Für den Umgang mit Zufallsfunden trifft das GenDG keine explizite Regelung, so dass zunächst unter Rückgriff auf die Grundsätze der Fürsorgepflicht, eine vollumfängliche Befundmitteilung, wie in der Normalmedizin, naheliegend erscheint. In der Begründung¹⁹ des § 9 GenDG wird jedoch bezüglich des Umgangs mit Zufallsfunden eine Erweiterung des „*informed consent*“ dahingehend befürwortet, dass bereits im Rahmen der Aufklärung und Einwilligung in den Eingriff, die Möglichkeit von zusätzlichen Befunden angesprochen und entsprechende Handlungsweisen vereinbart werden sollen.

Bei etablierten Methoden der Gendiagnostik wie dem DNA-Microarray (DNA-Chip) oder der Panel-Diagnostik werden – vereinfacht ausgedrückt – gezielt bekannte

12 BGHZ 188, 29; Zum Umfang von Aufklärungspflichten s.a. *Dahlhaus/Schmollinger*, rescriptum 2016/2, 106f.

13 OLG Jena, NJOZ 2008, 260 (267).

14 *Begemann*, Der Zufallsfund im Medizin- und Gendiagnostikrecht, 2015, S. 76.

15 *Molnár-Gábor* (Fn. 3), S. 85.

16 *Begemann* (Fn. 14), S. 77.

17 Vgl. BGHZ 29, 176.

18 Vgl. *Fündling*, in: Langanke et al. (Hrsg.), Zufallsbefunde bei molekulargenetischen Untersuchungen, 2015, S. 38.

19 BT-Drs. 16/10532, S. 27.

Genorte²⁰ „ausgeschnitten“ und untersucht, um Variationen erkennen zu können. Dieses Verfahren ermöglicht es, die Bandbreite von möglichen Zufallsfunden stark einzuschränken oder ganz zu vermeiden.²¹ Bei Anwendung dieser „one-gene-at-a-time“-Methode²² ist eine vorherige Aufklärung über die möglichen Zufallsfunde daher geeignet, um eine aufgeklärte Entscheidung des Patienten herbeizuführen. Eine Übertragung dieses Lösungsansatzes auf die Normalmedizin scheitert daran, dass in der Regel einer regulären Behandlung in einer Praxis kein ausführliches Aufklärungsgespräch mit dem Patienten vorausgeht.

b) Ganzgenomsequenzierung

Anders gestaltet sich dies bei der Ganzgenomsequenzierung, die bisher zwar noch kein zertifiziertes diagnostisches Verfahren darstellt, dank Hochdurchsatzsequenzierungstechniken und sinkender Kosten jedoch schon bald in den Alltag der Diagnostik genetischer Erkrankungen einziehen wird.²³ Bei der Ganzgenomanalyse wird das gesamte Genom, bestehend aus 20.000-25.000 Genen, untersucht. Dabei weist jeder Mensch durchschnittlich 3–4 Mio. Mutationen auf, von denen bisher jedoch >99,9% keinem Krankheitsbild zugeordnet werden können.²⁴ Dadurch ist die Möglichkeit zusätzlicher Funde schier grenzenlos und eine entsprechende Aufklärung de facto unmöglich. Hinzu kommt, dass ein Großteil der gewonnenen Information noch nicht entsprechend verwertet werden kann, um einen medizinisch gesicherten Fund darzustellen.

Daraus ergeben sich erhöhte Anforderungen an die Verantwortung des Arztes. Dieser hat eine ausreichende Information des Patienten sicher zu stellen, ohne ihn durch deren Fülle zu überfordern. Wie dem Patienten eine bestmögliche Wissensgrundlage für die Wahrnehmung seiner Rechte auf Wissen bzw. Nichtwissen verschafft werden kann, und wie diese im Verhältnis zur Fürsorgepflicht des Arztes stehen, wird kontrovers diskutiert.

aa) Kategorisierung und exemplarische Aufklärung

Angesichts der Menge möglicher Mutationen und ca. 4000 bekannten monogenen Krankheiten kann eine zweckmäßige Aufklärung nur noch exemplarisch erfolgen. Sinnvoll erscheint daher eine Unterteilung in Befundtypen. Mittlerweile gibt es zahlreiche Modelle zur Kategorisierung genetischer Zufallsbefunde mit unterschiedlicher Detailtiefe. So wird teilweise lediglich eine Einteilung in Befunde mit oder ohne Therapie- und Präventionsmöglichkeiten vorgenommen²⁵, während von *Berg et al.*²⁶ als erste ein recht detailliertes System zur Kategorisierung nach medizinischem

Nutzen und Bedeutung der Befunde in drei Kategorien entworfen wurde. In Anlehnung daran und nach aktuellem Meinungsstand²⁷ könnten folgende Kategorisierungen vorgenommen und entsprechende Aufklärungspflichten daran angeknüpft werden:

Kategorie 1: Hoher medizinischer Nutzen

Alle Gene, deren Veränderung eine validierte medizinische Bedeutung hat und für die es Therapie- oder Präventionsmöglichkeiten gibt. Beispielsweise führt eine Mutation des BRCA1/2-Gens mit einer Wahrscheinlichkeit von 80% zu einer Erkrankung an Brustkrebs.²⁸ Dieser kann jedoch durch Präventivmaßnahmen verhindert oder bei Ausbruch behandelt werden.

Kategorie 2: Wahrscheinlicher medizinischer Nutzen

Genetische Veränderungen, die für den Betroffenen nur mittelbar relevant sind, d.h. Störungen bei den Nachkommen verursachen können (z.B. autosomal-rezessive Störungen).²⁹

Kategorie 3: Fraglicher medizinischer Nutzen

Genmutationen, die nur eine sehr geringe Penetranz aufweisen, bzw. das Risiko für Erkrankungen lediglich modifizieren. So können bestimmte Punktmutationen ein erhöhtes Risiko für koronare Herzerkrankungen verursachen.³⁰

Kategorie 4: Geringer medizinischer Nutzen

Genmutationen, die nach heutigem Stand der Wissenschaft weder therapier- noch vermeidbar sind und unterschiedliche Penetranz aufweisen. Beispielsweise wird das Risiko, an Alzheimer zu erkranken, durch das APOE-e4-Allel auf 30% erhöht³¹, bei autosomal-dominanten Erbkrankheiten wie Chorea Huntington bricht die Krankheit bei Vorliegen der genetischen Veränderung dagegen mit nahezu 100%-iger Wahrscheinlichkeit aus.³²

Kategorie 5: Unbekannter medizinischer Nutzen

Alle genetischen Veränderungen, deren klinische Auswirkungen unbekannt sind.

Bei Befunden der Kategorie 1 scheint die Mitteilung zusätzlicher Befunde angesichts des hohen Nutzens für den Patienten ethisch zwingend geboten. Zusatzfunde nach Kategorie 2 bis 4 dagegen sollten weiterhin Gegenstand der getroffenen Vereinbarung zwischen Patient und Arzt bleiben. Hier liegen Nutzen und Schaden der Information viel näher beieinander und hängen von den individuellen Gegebenheiten wie dem Charakter und den Lebensumständen des Patienten ab, weshalb es hier einer flexiblen Regelung bedarf. Eine Aufklärung über Funde der Kategorie 5 soll – in Ermangelung klinischer Bedeutung und infolgedessen mangelnden Nutzens für den Patienten – nicht erfolgen.

20 Rudnik-Schöneborn, in: Langanke et al. (Hrsg.), Zufallsbefunde bei molekulargenetischen Untersuchungen, 2015, S. 9 (10).

21 Ebd.

22 Berg et al., Genet Med 2011, 499.

23 Fisher et al. (Fn. 2), S. 168.

24 Berg et al., Genet Med 2011, 499 (500).

25 Molnár-Gabór (Fn. 3), S. 92.

26 Berg et al., Genet Med 2011, 499.

27 Vgl. auch Rudnik-Schöneborn et al., Ethik Med 2014, 105 (107).

28 King et al., Science 2003, 643.

29 Rudnik-Schöneborn (Fn. 20), S. 16.

30 Ebd.

31 Genin et al., Molecular Psychiatry 2011, 903 (906).

32 Fündling (Fn. 18), S. 31.

bb) Positivliste

Eine ähnliche Vorgehensweise stellt die Orientierung an einer sog. „Positivliste“ dar. Die Expertengruppe des *American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG)³³ veröffentlichte bezüglich genetischer Zusatzfunde eine Liste von 57 Genen, mit deren Mutationen erwiesenermaßen 24 genetische Erkrankungen in Zusammenhang stehen, für die es Therapie- oder Präventivmaßnahmen gibt. Die Handlungsempfehlung lautet dahingehend, dass diese Gene im Rahmen einer Ganzgenomanalyse immer untersucht und ausgewertet werden und positive Befunde – auch gegen den Willen des Patienten – mitgeteilt werden.³⁴ Dies soll zum einen potenziell „Over Reporting“ genetischer Zusatzfunde vorbeugen, indem die Schwelle für einen Mitteilungscharakter so hoch angesetzt wird, dass nur (behandelbare) Krankheiten mit hoher Penetranz mitgeteilt werden.³⁵ Zum anderen soll dies die nicht mehr praktikable Aufklärung über die Vielfalt möglicher Zusatzfunde ersetzen.³⁶

Spätestens hier kann jedoch per Definition nicht mehr von „Zufallsfunden“ gesprochen werden, da aktiv nach diesen Veränderungen gesucht und der Untersuchungsauftrag dadurch erweitert wird.³⁷ Gleichzeitig spricht dies für die Anwendung von Positivlisten, denn durch deren Anwendung wird die Bandbreite zu erwartender Befunde begrenzt. Wird festgelegt, dass ausschließlich Befunde, die auf der Liste stehen, mitgeteilt werden, hat dies die Minimierung des Aufklärungsumfangs auf ein zu bewältigendes Maß zur Folge. Kritisch zu betrachten ist jedoch, dass dem Patienten auch hier de facto kein Mitspracherecht bezüglich des Umfangs der Untersuchung oder der Mitteilung der Befunde zukommt. Weder steht ihm die Möglichkeit offen, die Liste der mitzuteilenden Krankheiten nach Bedarf einzuschränken, noch kann er sie auf andere (nicht behandelbare) erweitern. Dies schränkt sein Recht auf Wissen und insbesondere sein Recht auf Nichtwissen unverhältnismäßig ein.

c) Stellungnahme

Die vorangegangene Darstellung zeigt, dass es mit einer generellen Entscheidung für die Ausblendung aller Funde oder Mitteilung jeder genetischen Auffälligkeit³⁸ nicht getan ist. Die Komplexität der Materie verlangt nach einer Lösung, die dem gerecht wird, aber dennoch praktisch umsetzbar ist. Anhand der Kategorisierung kann der Patient konkret über alle Arten möglicher Zusatzfunde aufgeklärt werden, wobei exemplarisch dargestellt werden kann, welche Bedeutung und Reichweite eine derartige genetische Disposition hätte. Da Eigenschaften und Auswirkungen genetischer Mutationen jedoch allzu oft nicht mit Sicherheit bestimmbar sind, könnte deren konkrete und zweifelsfreie Zuordnung in entsprechende Kategorien in der Praxis je-

doch Probleme bereiten.

Aus diesem Grund sieht sich auch die Positivliste der ACMG Kritik ausgesetzt³⁹, da ihre Zusammenstellung auf „medizinisch relevante“ Zusatzfunde beschränkt ist. Eine Einstufung in „gesichert pathogen“, „höchstwahrscheinlich pathogen“ und „unbedenklich“ gestaltet sich jedoch – wie dargelegt – oft schwierig⁴⁰ und unterliegt der Einschätzung des Arztes.

Fraglich ist auch, inwiefern sich eine solche uneingeschränkte Mitteilung (behandelbarer) Zusatzfunde mit dem in Deutschland grundgesetzlich verankerten Recht auf Nichtwissen vereinbaren lässt. Die *Deutsche Gesellschaft für Humangenetik* (GfH) konstatierte in einer Stellungnahme⁴¹, dass im Falle eines Zusatzfundes, aus dem sich ein relevantes Risiko für eine behandelbare Krankheit ergibt, die Patientenautonomie zugunsten der Fürsorgepflicht als Maxime ärztlichen Handelns einzuschränken und eine Mitteilung des Befunds daher ärztlich geboten ist.⁴² Diese Beurteilung findet breite Zustimmung, u.a. die der *Europäischen Gesellschaft für Humangenetik* (ESHG), die klarstellt, dass das Recht des Patienten auf Nichtwissen nicht automatisch Vorrang vor den beruflichen Verpflichtungen des Arztes hat, wenn die eigene Gesundheit des Patienten oder die seiner nahen Verwandten auf dem Spiel steht.⁴³

Demnach ist festzuhalten, dass nach derzeitiger wissenschaftlicher und rechtlicher Lage im Umgang mit Zusatzfunden eine Kategorisierung und exemplarische Aufklärung die effektivste Methode zur Willensbildung des Patienten darstellt. Dafür bedarf es zukünftig jedoch einer einheitlichen Kategorisierung. Auf nationaler Ebene könnte dies beispielsweise durch die Bundesärztekammer erfolgen.

Dass bei behandelbaren Krankheiten das Recht auf Nichtwissen hinter der Fürsorgepflicht zurücktritt, ist allgemein anerkannt, in Hinblick auf die erhebliche Einschränkung der Patientenautonomie jedoch durchaus kritisch zu betrachten.

V. Zufallsfunde in der Forschung

1. Forscher-Probanden-Verhältnis

In der Forschung ergeben sich Unterschiede zur Klinik, welche vor allem das Rechte- und Pflichtengefüge der Beteiligten des hier zugrunde gelegten Bereichs der nicht-interventionellen Studien betreffen. Das Forscher-Probanden-Verhältnis zielt nicht auf das individuelle Wohlergehen des Patienten⁴⁴ ab, sondern auf „Erkenntnisse von überindividuell gültigen Regularitäten“⁴⁵. Die Legitimierung des Eingriffs basiert daher nicht auf dem Wohl des Probanden, sondern auf dem Recht des Forschers auf Forschung.⁴⁶ Zwar

33 Green et al., Genet Med 2013, 565.

34 Green et al., Genet Med 2013, 565 (569).

35 Wolf et al., J Law Med Ethics 2008, 219 (225).

36 Begemann (Fn. 14), S. 81.

37 Molnár-Gabór (Fn. 3), S. 94.

38 Molnár-Gabór (Fn. 3), S. 91.

39 Wolf, Science 2013, 1049.

40 Holtzman, Genet Med 2013, 750.

41 Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, medgen 2013, 284 ff.

42 Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, medgen 2013, 284 (285).

43 European Society of Human Genetics, Eur J Hum Gen 2013, 580.

44 Begemann (Fn. 14), S. 78.

45 Heinemann et al., DÄBl. 2007, A-1982 (A-1984).

46 Ebd.

bilden das Nichtschadensprinzip und die Patientenautonomie weiterhin zentrale Prinzipien des Forscher-Probanden-Verhältnisses, in Ermangelung einer ärztlichen Fürsorgepflicht lassen sich aus diesem jedoch keine Befunderhebungs- oder Mitteilungspflichten wie im Behandlungskontext ableiten.⁴⁷

Für den Forscher können sich daher ähnliche Konfliktsituationen ergeben, wie sie bereits im Behandlungskontext besprochen wurden. In Ermangelung eines Arzt-Patienten-Verhältnisses ist ein Rückgriff auf die zuvor erarbeiteten Lösungsansätze jedoch nicht ohne Weiteres möglich. Verkomplizierend kommt hinzu, dass Probanden den persönlichen Nutzen einer Studie teils überschätzen, und den daraus gewonnenen Informationen übermäßige Aussagekraft zuschreiben.⁴⁸ So wird die Teilnahme an Studien oftmals genutzt, um im Gegenzug dafür medizinisch relevante Informationen über sich zu erhalten.⁴⁹ Dabei wird fälschlicherweise davon ausgegangen, dass die Studie eine Untersuchung im Behandlungskontext ersetzen könne und möglicherweise vorhandene Erkrankungen diagnostiziert würden. Dies ist jedoch nicht der Fall; zum einen werden in der Forschung meist begrenzte Fragestellungen bearbeitet, weshalb auch bei unauffälligem Ergebnis eine Erkrankung nicht ausgeschlossen werden kann (reduzierte Sensitivität), zum anderen besitzen Wissenschaftler oftmals nicht die entsprechenden Qualifikationen eines spezialisierten Arztes zur Interpretation solcher Informationen, weswegen die klinische Relevanz von Zufallsfunden oft nicht ausreichend beurteilt werden kann (reduzierte Spezifität).⁵⁰ Daher ist der Proband im Rahmen der Einwilligung dringend darauf hinzuweisen, dass die Untersuchung allein wissenschaftlichen und nicht medizinischen oder diagnostischen Zwecken dient.

2. Normalmedizinische Forschung

Illustres Beispiel für das Vorkommen von Zufallsfunden in der normalmedizinischen Forschung sind bildgebende Verfahren in der Hirnforschung. Dort führte die Verbreitung risikofreier und nichtinvasiver Techniken wie der MRT zusammen mit einer höheren Auflösung zu einem Anstieg von bildgebenden Studien und in deren Rahmen erhobenen Zufallsfunden, deren Inzidenz zwischen 3% und 8% geschätzt wird.⁵¹ Grundsätzlich scheint auch hier eine umfangliche Aufklärung des Probanden über die Möglichkeit von Zufallsfunden, deren Wahrscheinlichkeit und Spektrum⁵², möglicherweise anhand von Beispielen zunächst möglich. In deren Rahmen könnten Forscher und Proband auch über die Mitteilung von Zufallsfunden bera-

ten und entsprechende Abreden treffen.

Um ethische Konfliktsituationen zu vermeiden und der Situation einer Studie mit vielen Probanden gerecht zu werden, die ein einheitliches Verfahren benötigt, wird jedoch befürwortet, die Einwilligung in die Mitteilung abklärungsbedürftiger Zufallsfunde zur Voraussetzung für die Teilnahme an Studien zu machen.⁵³ Dies erscheint zunächst hinsichtlich des dadurch stark eingeschränkten Rechts auf Nichtwissen des Probanden bedenklich. Jedoch ist zu beachten, dass bei Studien gerade nicht die individuellen Bedürfnisse des Einzelnen, sondern die Wissenschaft im Mittelpunkt steht. Wird dies dem Probanden bei der Aufklärung vermittelt, bleibt es diesem unbenommen, eine klinische Diagnostik vornehmen zu lassen, über deren Ergebnisse er dann Kenntnis nehmen kann oder auch nicht.

3. Genetische Forschung

Die Problematik von Zufallsfunden bei genetischen Analysen erfordert auch in der Forschung einer differenzierten Betrachtung. In Anbetracht der veränderten Situation einer Forschungsstudie können jedoch nicht die gleichen hohen ethischen Anforderungen wie im Behandlungskontext gestellt werden.⁵⁴ Hinzu kommt, dass das GenDG bei genetischen Untersuchungen zu Forschungszwecken keine Anwendung findet (vgl. § 2 Abs. 2 Nr. 1 GenDG) und daher keine rechtlichen Vorgaben dazu existieren. Mit der Stellungnahme der EURAT⁵⁵-Gruppe der Universität Heidelberg im Jahr 2013 wurden erstmals Richtlinien für den Umgang mit Zufallsfunden bei Genomsequenzierungen festgelegt. Darin wird die Auswertung „medizinischer relevanter“ Zusatzbefunde befürwortet, während die zwangsläufige Mitteilung dieser abhängig von der Einschätzung des betreuenden Arztes gemacht wird.⁵⁶ Der BMBF-Projektgruppe „Recht auf Nichtwissen“ zufolge soll die Entscheidung des Probanden maßgebend und grundsätzlich zu respektieren sein, auch wenn diese dem aus ärztlicher Sicht „Vernünftigen“ widerspricht.⁵⁷ Ausnahmen hiervon können nur angesichts bestehender Risiken für Dritte oder der Allgemeinheit gemacht werden.⁵⁸

In Anlehnung an den Behandlungskontext wird dagegen teilweise auch im Forschungsbereich eine Kategorisierung der Funde und eine daran anschließende Aufklärung und Einwilligung (s.o.) befürwortet. Dabei sei die Mitteilung von Zufallsbefunden der Kategorie 1 (Therapie- oder Präventionsmöglichkeiten vorhanden) zwar rechtlich nicht

47 Vgl. Rudnik-Schöneborn et al., Ethik Med 2014, 105 (113).

48 Rudnik-Schöneborn et al., Ethik Med 2014, 105 (114).

49 Ebd.

50 Schleim et al., Nervenheilkunde 2007, S. 1041.

51 Ebd.

52 Heinemann, Ethisch angemessener Umgang mit Zufallsfunden bei bildgebenden Verfahren in der Hirnforschung - Leitlinienvorschlag, <https://www.psychologie.hu-berlin.de/de/institut/intra/ethik/Leitlinie%20Zufallsfunde/view> (Stand: 17.09.2016).

53 Duttge (Fn. 5), 34 (38); Heinemann (Fn. 52), S. 6.

54 Vgl. Rudnik-Schöneborn et al., Ethik Med 2014, 105 (114).

55 „Ethische und Rechtliche Aspekte der Totalsequenzierung des menschlichen Genoms“.

56 EURAT Projekt-Gruppe, Eckpunkte für eine Heidelberger Praxis der Ganzgenomsequenzierung, 2. Aufl. 2015, S. 73, https://www.uni-heidelberg.de/md/totalsequenzierung/stellungnahme_2.pdf (Stand: 03.10.2016).

57 BMBF-Projektgruppe „Recht auf Nichtwissen“, MedR 2016, 399 (401).

58 Ebd.

zwingend, ethisch jedoch geboten.⁵⁹ Letztere Möglichkeit, die in der Regel zum gleichen Ergebnis führen dürfte, wie die Einstufung nach Relevanz, erscheint am besten geeignet, den Bedürfnissen von Proband und Forscher gerecht zu werden.

4. Zwischenergebnis

Aus dem Pflichtengefüge des Forscher-Probanden-Verhältnisses ergeben sich im Vergleich zum Behandlungskontext auch in der Forschung einige Differenzen. Obgleich die Zielsetzung der Studie nicht das Patientenwohl, sondern die Generierung medizinischer Erkenntnisse ist, müssen nichtsdestotrotz die Rechte und der Schutz der Gesundheit des Probanden gewahrt werden. In der normalmedizinischen Forschung wird daher die Zustimmung in die Mitteilung von Zufallsfunden zur Teilnahme an der Studie vorausgesetzt. In der genetischen Forschung dagegen wird, wie auch im Behandlungskontext, eine exemplarische Aufklärung und Kategorisierung befürwortet, wobei eine zwingende Mitteilung von Funden der Kategorie 1 ethisch geboten scheint.

Darüber hinaus ist der Patient dringend darüber aufzuklären, dass mitgeteilte Befunde der Patientenakte hinzugefügt werden, und diese zu Nachteilen in versicherungs- oder arbeitsrechtlicher Hinsicht führen können.⁶⁰

Im Zusammenhang mit Zufallsfunden in der Forschung erfährt das Recht auf Nichtwissen erhebliche Einschränkungen. Diese sind jedoch in Anbetracht der Freiwilligkeit der Teilnahme an Studien, einer ausführlichen Aufklärung und der Fremdnützigkeit und Zielsetzung wissenschaftlicher Forschung angemessen.

VI. Drittinteressen

Obwohl jeder Mensch in seinem genetischen Bauplan einzigartig ist, teilen wir unsere Gene mit unseren Verwandten. Genetische Zufallsfunde können somit auch den Kreis genetisch Verwandter betreffen. Haben Verwandte ein Recht auf (Nicht-)Wissen bezüglich des Befundes? Und darf der Arzt sie – gegebenenfalls gegen den Willen des Patienten – darüber in Kenntnis setzen? Bezüglich der Interessen von genetisch verwandten Dritten bestimmt § 10 Abs. 3 S. 4 GenDG lediglich, dass im Falle behandelbarer Krankheiten die genetische Beratung auch die Empfehlung umfassen soll, Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen (sog. Doppelempfehlung).

Die Doppelempfehlung sieht sich jedoch nicht nur im Kontext mit Zufallsfunden, sondern auch allgemein starker Kritik ausgesetzt. In einem so wichtigen Belang wie einer genetischen Krankheitsdisposition und bei bestehender Möglichkeit, diese zu verhindern oder zumindest zu behandeln, die Entscheidung einer Privatperson zu überlassen, die ggf. eigene Interessen verfolgt, stellt eine „bemerkenswert weiche Regelungsform für potentiell harte Konfliktsi-

tuationen“⁶¹ dar.

Um diese Schwäche zu überwinden, wird zum einen von einer moralischen Verpflichtung zur Teilung genetischen Wissens innerhalb des Familienverbands gesprochen, die jedoch gleichzeitig eine erhebliche Relativierung des Rechts auf Nichtwissen mit sich bringt.⁶²

Zum anderen wird die Aufwertung der ärztlichen Fürsorgepflichten wie in der Normalmedizin dergestalt diskutiert, dass in bestimmten Situationen unter Güterabwägung im Einzelfall ein ärztliches Aufklärungsrecht gegenüber den Verwandten besteht. Teilweise wird sogar so weit gegangen, in Anlehnung an die HIV-Fälle⁶³ und Rückgriff auf § 34 StGB von einer Aufklärungspflicht zu sprechen, wenn der Verwandte ebenfalls Patient des Arztes ist. Während diese Vorgehensweise im normalmedizinischen Kontext in den genannten Ausnahmesituationen anerkannt ist, ist dies nicht ohne weiteres auf genetische Untersuchungen übertragbar. Als allgemeine Regelung rechtfertigt § 34 StGB einen strafbaren Verstoß gegen die Schweigepflicht nur dann, solange keine spezialgesetzliche Regelung vorliegt, welche jedoch mit § 10 Abs. 3 S. 4 GenDG gegeben ist. Zwar scheint es nachvollziehbar, dass ein Arzt, der den Patienten und seine familiäre Situation kennt, eine geeignete Lösung zum Wohl aller finden kann. Ein solcher Entscheidungsspielraum bietet jedoch auch mehr Platz für menschliches Versagen und Handeln i.S.e. „Neopaternalismus“⁶⁴. Dies ist trotz der Unverzichtbarkeit ärztlicher Fürsorge stets eine Gratwanderung und kann allzu leicht in Bevormundung umschlagen.⁶⁵

Der Lösungsansatz des „family consent“⁶⁶ setzt an anderer Stelle an: Die Rechte der Verwandten sollen gestärkt werden, indem sie bereits vor der genetischen Untersuchung von dieser informiert und in den Aufklärungs- und Einwilligungprozess miteinbezogen werden, um ihre Informationsinteressen zu wahren (ohne jedoch ein Vetorecht ihrerseits zu begründen). Dass dies gleichzeitig mit dem bestehenden Recht auf Geheimhaltung medizinischer Daten des Untersuchten kollidieren würde, ist unvermeidlich.

VII. Resümee

Für einen ethisch und rechtlich sicheren Umgang mit Zufallsbefunden in Klinik und Forschung bedarf es einer allgemein gültigen Kategorisierung von Befunden nach klinischem Nutzen, der Entwicklung einer Datenbank zum Verständnis des klinischen Nutzens genetischer Mutationen und Leitlinien zur Frage der Rückmeldung von Zufallsfunden. Diese sollen dazu dienen, sowohl den Bedürfnissen der Patienten und Probanden als auch den Interessen der Ärzte

59 Rudnik-Schöneborn et al., Ethik Med 2014, 105 (114).

60 Ebd.

61 Damm, DuD 2011, 859 (865).

62 BMBF-Projektgruppe „Recht auf Nichtwissen“, MedR 2016, 399 (400).

63 OLG Frankfurt, MedR 2000, 196.

64 Damm, MedR 2014, 139 (144).

65 Duttge (Fn. 5), 34 (38).

66 Caulfield, Nature Reviews Genetics 2002, 647.

und Forscher gerecht zu werden.⁶⁷ Über die Frage des Umgangs mit Zufallsfinden hinaus sollten auch Methoden zur Vermeidung von Zufallsfinden bedacht werden.

Sicher ist, dass uns die Kenntnis unserer eigenen Gene verändert und unser Bild von uns selbst beeinflusst. Genetische Untersuchungen werden im Zuge unserer „Kultur des Wissens“⁶⁸ zukünftig in den medizinischen Alltag einziehen und unseren Blickwinkel verändern. Der Umgang mit dem Wissen um unsere genetische Veranlagung wird ein anderer

sein. Was jedoch gleich bleibt, ist, dass jedes Mehr an Wissen auch ein Mehr an Verantwortung mit sich bringt.⁶⁹ Wer um seine Gesundheitsrisiken weiß, muss künftig womöglich vermehrt für vermeidbare und dennoch verwirklichte Krankheitsschäden einstehen. Doch wie weit ist es dann von einem *Recht auf Nichtwissen* zu einer Gesundheitsdiktatur basierend auf einer *Pflicht zu Wissen*?

67 Vgl. Rudnik-Schöneborn (Fn. 20), S. 18.

68 BMBF-Projektgruppe „Recht auf Nichtwissen“, MedR 2016, 399 (404).

69 Vgl. Eberbach, MedR 2010, 155 (162).