

Inhalt/Contents

Vorwort	IX
1 Empfehlungen	1
2 Einleitung	5
3 Naturwissenschaftlicher Hintergrund	6
3.1 Grundlagen	6
3.2 Variabilität im menschlichen Genom	8
3.3 Genetisch bedingte Krankheiten	11
4 Genetische Diagnostik in der medizinischen Praxis	20
4.1 Methoden	20
4.2 Anwendung und Interpretation genetischer Testverfahren	22
4.3 Formen prädiktiver Diagnostik	25
4.3.1 Neugeborenenscreening	26
4.3.2 Pränataldiagnostik (PND) und Präimplantationsdiagnostik (PID)	27
4.3.3 Screeningprogramme für autosomal-rezessive Erkrankungen	28
4.3.4 Prädiktive Diagnostik spätmanifestierter Erkrankungen	29
4.3.5 Life-style-Tests	31
4.4 Qualitätssicherung genetischer Testverfahren	31
4.5 Genetische Beratung	32
5 Ethische und rechtliche Aspekte	34
5.1 Einleitung	34
5.2 Besonderheiten genetischen Wissens	34
5.3 Ethische und rechtliche Prinzipien	36
5.4 Schadensvermeidung und Sicherung von persönlicher Autonomie im Umgang mit genetischen Daten	38

5.4.1 Tests an Einwilligungsunfähigen	38
5.4.2 Arztvorbehalt	39
5.4.3 Sicherung der Qualität genetischer Testverfahren	42
5.4.4 Datenschutz und Schweigepflicht	42
5.5 Handhabung genetischer Proben- und Datenbanken	44
5.5.1 Grundlagen	44
5.5.2 Reichweite der Einwilligung	47
5.5.3 Information des Spenders über Forschungsergebnisse	50
5.5.4 Benefit sharing	50
5.6 Arbeits- und versicherungsrechtliche Fragen der prädiktiven genetischen Diagnostik	52
5.6.1 Problemstellung	52
5.6.2 Prädiktive genetische Diagnostik beim Eingehen von Arbeitsverhältnissen	53
5.6.3 Prädiktive genetische Diagnostik bei Abschluss einer Versicherung	55
6 Literatur	59
7 Glossar	63
Mitglieder der Arbeitsgruppe	
„Prädiktive Diagnostik“, die die vorliegende	
Stellungnahme verfasst haben	68

Foreword	75
1 Recommendations	77
2 Introduction	80
3 Scientific background	81
3.1 Fundamentals	81
3.2 Variability in the human genome	83
3.3 Genetic diseases	87
4 Genetic diagnosis in medical practice	94
4.1 Methods	94
4.2 Application and interpretation of genetic test procedures	96
4.3 Types of predictive diagnosis	98
4.3.1 Newborn screening	99
4.3.2 Prenatal diagnosis (PND) and preimplantation genetic diagnosis (PGD)	100
4.3.3 Screening programmes for autosomal recessive diseases	101
4.3.4 Predictive diagnosis of adult-onset diseases	102
4.3.5 Lifestyle tests	104
4.4 Quality assurance of genetic testing procedures	104
4.5 Genetic counselling	105
5 Ethical and legal aspects	107
5.1 Introduction	107
5.2 Special characteristics of genetic knowledge	107
5.3 Ethical and legal principles	109
5.4 Preventing damage and ensuring personal autonomy in dealing with genetic data	111
5.4.1 Tests performed on persons unable to give their informed consent	111
5.4.2 Restriction of the performance of genetic tests to the medical profession	112
5.4.3 Quality assurance of genetic testing procedures	114
5.4.4 Data protection and professional confidentiality	115
5.5 Handling genetic specimen and data banks	117
5.5.1 Fundamentals	117

Inhalt/Contents

5.5.2 Scope of consent	120
5.5.3 Informing the donor of research results	122
5.5.4 Benefit sharing	122
5.6 Labour and insurance law issues arising from predictive genetic diagnosis	124
5.6.1 Issues involved	124
5.6.2 Predictive genetic testing for employment	125
5.6.3 Predictive genetic testing for insurance	127
6 Literature	130
7 Glossary	134
Members of the Working Group on Predictive Diagnosis who prepared this statement	138