

## **Projektbeschreibung**

Das Projekt dieser Dissertation wurde im Rahmen des englisch-sprachigen IMBS Programms (International Master in Biomedical Sciences) an der Universidad de Buenos Aires in Kooperation mit der Albert-Ludwig-Universität Freiburg ausgeführt. Nicht zuletzt aufgrund der praktischen Erfahrung, die ich während eines drei-monatigen Praktikums am Institut für Humangenetik Freiburg erworben hatte, beschloss ich mich dem Thema der Patientenberatung im speziellen Kontext von Forschungsvorhaben im Bereich „whole genome sequencing (WGS)/whole exome sequencing (WES)“ in einer theoretischen Arbeit zu widmen.

Angesichts des vermehrten Einsatzes von Technologien zur Sequenzierung des Totalgenoms (whole genome sequencing (WGS)/whole exome sequencing (WES) im klinischen Alltag sowie in der Forschung, ist es ein Anliegen dieser Arbeit die ethischen Rahmenbedingungen der genetischen Beratung zu beleuchten. Das Ziel der Dissertation ist die Einführung eines neuen Modells zur Beratung von Patienten („iterative informed consent model“), die an Forschungsprojekten teilnehmen.

Die Grundstruktur des Argumentes besteht darin, eine Theorie moralischer Verpflichtungen gegenüber Patienten in ein konkretes Model der Patientenberatung zu übertragen - d.h. dass allgemeine Prinzipien der Forschungsethik auf den Bereich der genetischen Beratung angewandt werden.

Der Schwerpunkt der Arbeit liegt des Weiteren darin, den Kommunikationsprozess beiläufiger Befunde („incidental findings“), die im Rahmen der Sequenzierung des Totalgenoms auftreten können, zu verbessern. Um aufzuzeigen, welcher ethischen Voraussetzungen und Bedingungen es bei einer Patientenberatung bedarf, werden in der Literatur bereits vorliegende Modelle zur Patientenaufklärung analysiert sowie ethische Prinzipien aus der Theorie der Forschungsethik angewandt. Es soll u.a. gezeigt werden, dass ein „informed consent“ Modell, welches den Patienten als autonomes Individuum respektiert, einen ausführlichen Kommunikationsprozess beinhaltet sowie den Patienten darin unterstützt, die weitreichenden Konsequenzen einer Enthüllung („disclosure“) seiner genetischen Information zu verstehen. Eine zweite Strategie besteht darin, die Eigenschaften genetischer Testmethoden und insbesondere genetischer Daten zu analysieren und in die ethische Betrachtung miteinzubeziehen. Eine wichtige Eigenschaft genetischer Daten besteht z.B. darin, dass einige genetische Varianten erst zu einem zukünftigen Zeitpunkt als pathogen

identifiziert werden. Daher kann es im Sinne eines aufgeklärten Patienten sein, solche Befunde zu kommunizieren, auch wenn diese nach der Initiierung eines Forschungsprojektes auftreten.

Diese Analyse führt schließlich zur Begründung des „iterativen“ Modells, das auf einem kontinuierlichen Informationsaustausch (der über Jahre hinweg stattfinden kann) zwischen genetischen Beratern und Patienten beruht. Der originelle Ansatz besteht darin, dass ein kontinuierlicher/„iterativer“ Kommunikationsprozess nicht nur zukünftiges medizinisches Wissen aufzeigen kann, sondern auch zur besseren Vermittlung der Bedeutung und der Konsequenzen genetischer Befunde sowie zum besseren Verständnis auf Seiten der Patienten beiträgt.

Zuletzt werden Einwände in Hinblick auf das vorgeschlagene Modell, wie z.B. die fehlende Kosteneffizienz oder die in der Literatur häufig erwähnte „Therapeutic misconception“ kritisch diskutiert.