

Die Fortschritte der Genmedizin aus dem Blickpunkt der Behinderten



Welche Zukunft hält die Gendiagnostik für uns bereit?

Seit einigen Wochen liegt der vollständige Entwurf des menschlichen Genoms als Datenbank vor. Jeder kann sich zum Beispiel beim amerikanischen NCBI (Nationales Zentrum für biologische Information) in Washington einloggen und kann das menschliche Genom in allen seinen Facetten betrachten und seine Studien treiben. Wer eher medizinisch orientiert ist, kann die Datenbank OMIM (online Verzeichnis für mendelsche Krankheiten) anklicken und findet dort ein Verzeichnis für alle genetischen Krankheiten des Menschen, die bisher beschrieben wurden, mit vielen Einzelheiten, unter anderem der Diagnostik, die dafür möglich ist.

Was bedeutet Gendiagnostik?

Am einfachsten lässt sich das anhand eines Beispiels erklären. Nehmen wir die Bluterkrankheit. Die meisten Menschen wissen vom Hörensagen, was es damit auf sich hat. Die Krankheit ist sehr selten, sodass kaum jemand einen Bluter kennen wird. Aber aus der Geschichte wissen wir, dass die Nachkommen der englischen Königin Victoria, die im 19. Jahrhundert lebte und regierte, von der Krankheit geschlagen waren. Etwa die Hälfte aller männlichen Nachkommen in der Linie dieser Frau waren Bluter, und da damals dynastische Heiraten über ganz Europa stattfanden, wurden auch in anderen europäischen Fürsten- und Königshäusern, dem spanischen und dem deutschen beispielsweise, Prinzen mit der Bluterkrankheit geboren. Von besonderer politischer Bedeutung war die Bluterkrankheit des einzigen Prinzen im Hause der russischen Romanow. Der Mönch und Wunderheiler Rasputin versprach, den Zarewitsch Alexei zu heilen und konnte sich dadurch zum obersten schlechten Ratgeber des Zaren aufschwingen und viel politisches Unheil anrichten, bis er ermordet wurde.

Bluterkrankheit heißt, dass das Blut nicht aufhört zu fließen, wenn eine Wunde auftritt oder Blut in eine Körperhöhle oder ein Gelenk einsickert. Die Blutgerinnung, die uns allen bei Verletzungen das Leben rettet, funktioniert nicht. Warum? Weil ein wichtiges Eiweiß, der antihämophile Faktor, im Blut fehlt. Und warum fehlt er? Weil das Gen, das die Bauvorschrift dieses Eiweißes enthält, bei den betroffenen Jungen fehlerhaft ist. Ein Gendefekt also mit schweren Folgen für den Träger. Früher wurden die Träger dieses Gens kaum einige Jahre alt, heute kann man sie mit ständiger Blutplasmazufuhr behandeln. Dies hat allerdings seine Nebenwirkungen, zum Beispiel die Gefahr der AIDS-Übertragung durch die Plasmatransfusion.

Das Vorliegen der Bluterkrankheit kann bereits beim ungeborenen Kind durch Analyse des Gens festgestellt werden. Darin liegt die Neuheit der Gendiagnostik. Die Diagnose kann sogar anhand einer einzigen Zelle gestellt werden, die dem noch nicht einmal mit bloßem Auge sichtbaren frühen Embryo entnommen wird. Wenn bei einem Ehepaar in einer Familie, in der die Frauen Überträgerinnen der Bluterkrankheit waren (wie Königin Victoria) eine künstliche Befruchtung vorgenommen wird, das heißt, wenn der Frau eine Eizelle und dem Mann Samen entnommen wird und die Befruchtung in der Petrischale künstlich stattfindet, kann bereits im frühen Stadium festgestellt werden, ob ein männlicher Embryo vorliegt und das Gen normal oder defekt ist.

Solche Diagnosen können bei einer Reihe von Genkrankheiten, gegenwärtig etwa 100, vorgenommen werden. Die Zahl der Tests wächst rasch. Es gibt ungefähr 2.000 solcher Gendefekte, die aber nur zum kleinen Teil so schwer sind wie die Bluterkrankheit, oder noch schwerer. In den meisten Fällen ist ein Gendefekt durchaus mit einem normalen Leben vereinbar. Manche Gendefekte führen zur Behinderung des Betroffenen, zum Beispiel die verschiedenen Arten von Muskelschwund – es gibt sehr schwer und sogar tödlich verlaufende, aber auch mildere Formen des Muskelschwundes. Ebenso ist es bei manchen Erbanlagen, die zu Nervenkrankheiten oder Stoffwechselkrankheiten führen können.

Gendiagnostik ohne Therapie – ein Übergangszustand?

Es gibt einige Gendefekte, die man gut behandeln kann, wenn rechtzeitig eingegriffen wird. Dazu gehört beispielsweise die Phenylketonurie, ein erblicher Stoffwechseldefekt, der zu schwerster geistiger Behinderung führen kann. Wird dieser Stoffwechseldefekt jedoch frühzeitig (beim Säugling) erkannt, kann man mit einer lebenslangen Diät eine völlig schadensfreie Funktion des Stoffwechsels erreichen.

Bei den meisten Gendiagnosen ist noch keine Therapie bekannt. Das ist leider so, wird sich jedoch sicher noch ändern, wenn die Erbanlage nicht nur diagnostiziert, sondern auch deren Entstehung genauer verstanden wird. Misslich an dieser Situation ist, dass die Diagnose zwar gestellt werden kann, die zu erwartende Krankheit jedoch nicht heilbar ist. Das ist z. B. beim huntington-schen Veitstanz der Fall. Das ist eine Anlage, die sich (im Durchschnitt!) auf die Hälfte aller Nachkommen vererbt und sich im Alter von etwa 40 Jahren langsam zu einer schweren Nervenkrankheit entwickelt, während der Träger oder die Trägerin vorher ein schadensfreies Leben führen konnten. Man fragt sich, wozu die Diagnose gut sein soll, und in der Tat verzichten die meisten derzeit darauf. Die Situation für die Betroffenen stellt sich so dar, dass sie meist das 50%ige Risiko kennen, weil der Fall bereits in der Familie aufgetreten ist. Die Diagnose verwandelt dann die Chance 50/50 in entweder Gewissheit „ja“ oder Gewissheit „nein“. Manche wünschen sich die Gewissheit „ja“, um ihren Lebensplan darauf einzurichten, andere wollen ihr Recht auf Nichtwissen wahrnehmen und lehnen eine Diagnose ab.

Man kann damit rechnen, dass viele zu Krankheit oder Behinderung führende Erbanlagen in einigen Jahren oder Jahrzehnten auch korrigiert werden können (durch Gentherapie oder andere Therapie), wie auch heute schon der Insulinmangeldiabetes. Derzeit ist jedoch bei der Diagnostizierung einer gefährlichen Erbanlage bereits in der Schwangerschaft oder bei künstlicher Befruchtung vor der Schwangerschaft keine andere „Therapie“ gegeben, als den Embryo nicht auszutragen. Genau das ist aber für die betreffenden Eltern ein schwerer Konflikt, denn sie müssen entscheiden, ob sie ein Kind annehmen wollen, das entweder krank oder behindert werden kann, oder ob sie es (bei künstlicher Befruchtung) gar nicht erst einpflanzen oder in der Schwangerschaft abtreiben lassen wollen. Diese „Selektion“ ist natürlich etwas schwer moralisch Belastendes, denn im Grunde entscheidet man damit über „lebenswert“ oder „lebensunwert“ hinsichtlich eines zukünftigen Menschen. In Deutschland ist die Diagnose bei künstlicher Befruchtung verboten und in der Schwangerschaft erlaubt wie auch die eventuell anschließende Abtreibung, wenn es um ein Kind geht, dessen Geburt eine schwere Gefahr für den Gesundheitszustand der Mutter darstellen würde. Dazu zählt auch eine so schwere soziale Belastung, dass weder Mutter noch Kind mit dem Problem fertig werden würden und erheblich gefährdet sind.

Die Rolle der Gene bei den nicht erblichen Krankheiten

Weitaus die meisten Krankheiten haben nichts mit Vererbung zu tun. Jedenfalls nicht in dem Sinne, dass man die Anlage für eine Krankheit von seinen Eltern erbt. Was man erben kann, ist eine gewisse Veranlagung, die es wahrscheinlicher macht, dass man im Laufe des Lebens eine bestimmte Krankheit bekommt. So ist zum Beispiel die Anlage zu erhöhtem Blutdruck in manchen Familien vererbt. Dies ist festzustellen, wenn man Patienten mit Bluthochdruck fragt, ob deren Eltern oder sonstige Verwandte auch daran leiden oder gelitten hätten. Auf diese Frage erhält man häufig die Antwort: „Ja, das liegt bei uns in der Familie.“ Die Antwort hat einen tieferen Gehalt, als auf den ersten Blick erkennbar ist. Sie zeigt, dass der Patient sich im Klaren darüber ist, eine gewisse Neigung geerbt zu haben, die eigentliche Entwicklung des Merkmals jedoch sehr stark von der Umwelt und der Lebensweise abhängt: Sitzende Lebensweise, Rauchen, viel Alkohol trinken, sehr fette oder sehr süße Speisen im Übermaß zu sich nehmen usw. Der gleiche Mensch mit den gleichen Anlagen wird den Bluthochdruck nicht entwickeln, wenn er gesünder lebt. Ähnlich wie bei Bluthochdruck kann man auch eine Veranlagung zu Arterienverkalkung, Raucherbein, Schlaganfall, Herzinfarkt und andere häufige Krankheiten feststellen. Auch die Veranlagung für Krebs gibt es in manchen Familien – diese ist allerdings sehr selten. Krebs entsteht nämlich meist durch eine Beschädigung des Genoms im Laufe des Lebens (z. B. Röntgenstrahlen, Tabakrauch in die Lunge usw.).

An diesen Verhältnissen wird die moderne Genetik nichts ändern können. Man kann mittels Genmethoden im Allgemeinen für einen einzelnen Menschen keine genaue Prognose abgeben, nur eine Neigung, eine Anlage, eine Wahrscheinlichkeit benennen, die vielleicht höher ist als beim Durchschnitt der Bevölkerung.

Was die Fachwelt sich von Gentests erhofft, ist allerdings die Möglichkeit, den maßgeschneiderten Einsatz von Medikamenten, beispielsweise gegen Bluthochdruck oder Herzinfarkt, zu steuern. Denn auch die Wirkungen und Nebenwirkungen von Arzneimitteln sind beim einzelnen Menschen veranlagungsbedingt. Diese Art von individueller Medizin liegt aber noch ganz in den Anfängen.

Die Rolle der Gene beim Altern

Altwerden hat zwei zusammenwirkende Ursachen. Die eine kann man „Verschleiß“ nennen, die andere „Programm“. Jeder weiß, dass mit zunehmendem Alter die Knochen leichter brechen, die Haut runzlig und das Bindegewebe

mürbe werden, dass die Muskeln nicht mehr so kräftig sind. Das stellt sich ganz schleichend ein, ohne dass ein konkreter Zeitpunkt angegeben werden könnte, an dem der Mensch plötzlich alt wäre.

Unter „Verschleiß“ ordnet man die genannten und viele andere Erscheinungen ein, weil sie durch Schädigungen bedingt sind. Manche Schädigungen, zum Beispiel durch Tabakteeer im Zigarettenrauch, kann man vermeiden. Andere leider nicht: Beispielsweise ist es unmöglich, den so genannten Sauerstoffradikalen zu entgehen. Das sind sehr aggressive chemische Substanzen, die im Körper entstehen, wenn Zellsaft in Kontakt mit Sauerstoff ist. Die entstehenden Radikale schädigen die Zellwände, selbst die im Zellkern versteckte DNS, also die Erbanlagen, die die Zelle ablesen muss, wenn sie weiter funktionieren soll. Aber mit Sauerstoff müssen wir nun einmal leben, sodass es nicht vermeidbare Schäden sind, die uns als „Verschleiß“ ins Auge fallen.

Altern folgt allerdings auch einem „Programm“, so wie unser ganzes Leben in große Perioden eingeteilt ist, die zwar nicht streng, aber doch ungefähr nach einem Zeitplan ablaufen: Von der Zeugung zur Geburt sind es etwas mehr als neun Monate; die Zeitspanne vom Baby bis zur Pubertät, also das Kindesalter, dauert ungefähr 12 Jahre. Die Jugend dauert dann weitere 12 Jahre. Nach der Fortpflanzungsperiode, die etwa 30 Jahre währt, kommt das so genannte Klimakterium, das schließlich vom eigentlichen Alter abgelöst wird. Alle diese Perioden laufen nach einem ungefähren Zeitplan ab, und es zeigt sich auch eine Regelmäßigkeit, die als „lockeres“ Programm bezeichnet werden kann. Aus der befruchteten Eizelle entsteht das Baby nach einem ungefähr vorgegebenen Programmablauf, und so verhält es sich auch mit anderen Lebensperioden.

Es ist denkbar, dass man in Zukunft die Lebenserwartung des Menschen beeinflussen kann, wenn man die verantwortlichen Gene kennt und sie an- und abschalten kann. Allerdings kann man damit den Anteil an Verschleiß, der ebenso zum Altern beiträgt, nicht vermindern. So wird es wohl keine Menschen geben, die älter als 120 Jahre werden, was gegenwärtig das höchste Alter ist, das manche Menschen (gut dokumentiert) erreicht haben.

Was bedeutet dies für die Behinderten?

Die Entwicklung der Gendiagnostik ruft unter Behinderten zu Recht Beunruhigung hervor. Wenn es allgemein Praxis würde, dass alle Erbanlagen, die zu Behinderung führen können, vorher diagnostiziert und die Geburt des Kindes verhindert werden würde, dann ist das für die lebenden Träger dieser Anlage ein unübersehbares Signal: „Mit deinem Zustand würdest du heute nicht mehr

geboren werden!“ Oder es ist eine Botschaft an die Eltern, die doch noch so einen Embryo annehmen und das Kind bekommen: „Musste denn das sein? Heutzutage kann man das doch verhindern!“

Wie ist diese Befürchtung zu beurteilen? Zunächst ist zu sagen, dass nur ein kleiner Anteil aller Behinderungen durch Erbanlagen verursacht sind. Weit über 95% der Behinderungen haben eine andere Ursache. Es wird also niemals dazu kommen, dass man Behinderungen durch Auslese vor der Geburt verhindern kann.

Diese Information ist wichtig für die Diskussion unter Behinderten. Sie zeigt, dass es für die meisten unter ihnen nicht um ihren eigenen Zustand geht, sondern allenfalls um die Behinderung als solche, die eben gelegentlich auch als Erbanlage auftritt. Aus der Welt schafft sie das Problem dennoch nicht. Die Belastung besteht schließlich nicht darin, dass einige Menschen weniger in der Welt wären mit einer gleichen oder ähnlichen Behinderung, wenn nun Behinderungen schon beim Embryo erkannt würden. Die Behinderten diskutieren diese Fälle doch in der Regel nicht, weil sie wollen, dass es mehr von ihnen gibt, sondern weil sie befürchten, dass die Fortschritte der Medizin die Stimmung in der Bevölkerung befördern, dass alle Behinderung zu vermeiden und überflüssig sei und nicht eine eigene Lebensform mit eigenen Ansprüchen und Bedürfnissen, aber auch eigenen Möglichkeiten zu einem kreativen Leben darstellt. Mit anderen Worten: Die Bereitschaft, die Behinderten als Mitglieder unserer Gesellschaft unbefangen anzunehmen, die über viele Jahre durch mühsame Aufklärung verbessert wurde (und die immer noch nicht befriedigend vorhanden ist), könnte wieder nachlassen, wenn man die Ansicht verbreitet, dass Behinderungen durch medizinische Eingriffe vermeidbar sind.

Gegen diesen Irrglauben hilft nun keine Verteufelung der Genmedizin, sondern nur beharrliche Aufklärung über den gesellschaftlichen Sachverhalt mit Behinderung. Die Argumente sind nach meinem Dafürhalten etwa: Wer krank ist, hat den Anspruch auf solidarische Hilfe der Gesellschaft, wenn er für seine Bedürfnisse nicht voll aufkommen kann. Das ist eine selbstverständliche Errungenschaft der Zivilisation. Behinderung allerdings ist eben nicht dasselbe wie eine Krankheit (Behinderte können selbstverständlich auch erkranken – das meine ich jetzt nicht), sondern Behinderung ist eine eigene vollwertige Lebensform, zu deren Führung auch die Bereitstellung gewisser Hilfen gehört. Ich würde eine Behinderung eher mit dem Zustand des Kindseins oder Altseins vergleichen – das heißt, eine besondere Lebensform oder ein Lebensabschnitt, den man sich nicht aussucht, in dem aber selbstverständlich gewisse Bedürfnisse zu erfüllen sind. Kindgerecht, altersgerecht und behindertengerecht sind Anforderungen an gewisse Lebensumstände, die selbstverständlich und

nicht als besondere Gnade zu gewähren sind, so wie es für alle selbstverständlich ist, dass sie beispielsweise den Zugang zu sauberem Wasser brauchen.

Ich halte es für eine besondere Reife der Behindertenbewegung, dass sie auf Rechte pocht und nicht um Gnade bittet. Und ich würde es auch für eine richtige Reaktion auf die Entwicklungen der modernen Medizin, einschließlich der Genmedizin, halten, wenn die Behinderten darauf pochen, dass jeder Mensch, ob erblich oder anderweitig oder überhaupt nicht behindert, das volle Bürgerrecht genießt und wahrnimmt. Auch diejenigen unter den Behinderten, die ihre besonderen Bedingungen auf eine erbliche Anlage zurückführen, sollten sich nicht davon beirren lassen, dass andere Bürger als private Entscheidung ein behindertes Kind vermeiden wollen. An der Verpflichtung der ganzen Gesellschaft, auch dieser Personen, den vorhandenen behinderten Personen unter uns die vollen Menschen- und Bürgerrechte zu gewähren, ändert das kein Jota. Der Fortschritt der Medizin ist für die Menschen da, die Hilfe suchen (dazu gehören unter Umständen auch Behinderte), aber nicht zur Diskriminierung derer, die freiwillig oder unfreiwillig in besonderen Daseinsformen leben. Hier tut Klarheit not. Es geht nicht darum, die medizinische Forschung zu unterbinden, sondern darum, gegen Diskriminierung von Minderheiten in jeder Form aufzutreten, auch gegen solche Diskriminierung, die sich scheinbar auf den medizinischen Fortschritt beruft.