



Gen-ethischer Informationsdienst

# Genomische Diversität - mit oder ohne „Rasse“ ?

## Die Debatte zu Rassismus in der medizinischen Genomik

AutorIn

[Joan H. Fujimura](#)

[Ramya Rajagopalan](#)

Seit einigen Jahren laufen die Screeningmaschinen heiß: Sie durchforsten die Genome großer Gruppen von StudienteilnehmerInnen nach so genannten genetischen Markern, die statistisch mit einer bestimmten Krankheit in Verbindung gebracht werden können. Eifrig wird auch untersucht, ob sich diese Zusammenhänge je nach Bevölkerungsgruppe unterschiedlich darstellen. Wie aber werden da welche „Populationen“ voneinander unterschieden? Die Sozialwissenschaft diskutiert, ob die Hypothese menschlicher Biodiversität als rassistisch zu werten ist, oder ob es Modelle gibt, um „Rasse“ als Kriterium zu vermeiden.

Eine Reihe neuer Forschungsprojekte der Genetik beschäftigen sich seit einigen Jahren mit der genetischen Variabilität in menschlichen Populationen. In der Molekularbiologie, der Genetik, der Genomik, der Statistik und der Bioinformatik entstanden neue Technologien und Methoden, um genetische Differenzen zwischen Individuen und auch zwischen Bevölkerungen zu untersuchen. Dazu gehören auch Techniken, mit denen es möglich ist, in verhältnismäßig kurzer Zeit in großen Mengen von DNA-Proben Variationen im Genom aufzuspüren. Diese Verschiebung - von der Untersuchung des allgemein menschlichen Genoms hin zur Untersuchung von Differenzen - hat viele Nicht-GenetikerInnen überrascht. Schließlich gingen GenetikerInnen während der Sequenzierung durch das Humangenom-Projekt noch davon aus, dass lediglich 0,1 Prozent des Genoms unterschiedlich zwischen zwei beliebigen Personen sei; auch heute ist diese Einschätzung - etwa von ForscherInnen am Institut von J. Craig Venter - nur leicht auf 0,5 Prozent noch oben korrigiert worden (Levy u. a. 2007). Nichtsdestotrotz gehen ForscherInnen davon aus, dass sich diese geringen genetischen Unterschiede in biomedizinisch signifikante Varianzen überführen lassen. Sie nehmen an und hoffen, sie könnten durch deren Untersuchung die genetische Basis von Krankheiten sowie Unterschiede in Medikamenten-Verträglichkeiten ergründen.

### Differenzen zwischen „Populationen“ - warum?

In der sozialwissenschaftlichen Beobachtung derartiger genetischer Forschungen stellt sich allerdings die Frage, weshalb GenetikerInnen die genetische Varianz *zwischen Populationen* untersuchen. Einige der Forschungen untersuchen die Evolutionsgeschichte sowie demographische Prozesse. Andere ForscherInnen verwenden Verfahren wie das sogenannte *admixture mapping* [1](#) (Mischungsanalysen), um Populationsdifferenzen auf der Ebene des Genoms und mögliche Beziehungen zu

Krankheitswahrscheinlichkeiten in verschiedenen Populationen festzustellen. Des Öfteren werden diese Bevölkerungsgruppen anhand von „Rasse“- oder „Ethnizitäts“-Konzepten definiert. Üblicherweise finden diese Kategorien im US-amerikanischen Verständnis als soziokulturelle Kategorien Anwendung. Die ForscherInnen, die mit *admixture mapping* arbeiten, gehen jedoch davon aus, dass Häufigkeitsunterschiede für spezifische Krankheiten wie zum Beispiel Prostatakrebs oder Asthma möglicherweise auch durch unterschiedliche Abstammungen und genetische Charakteristika der so unterschiedenen Gruppen erklärt werden könnten (vgl. Fullwiley 2008; Fujimura u. a. 2010). Viele neuere Forschungen, die inzwischen als „genomweite Assoziationsstudien“ (Genome-wide Association Studies - GWAS) bekannt wurden und nach genetischen Markern für so komplexe Krankheiten wie Diabetes und Krebs suchen, setzen genetische Differenzen zwischen Populationen aber auch als methodologisches Werkzeug ein.<sup>2</sup> Die GWAS-ForscherInnen argumentieren, dass es genetische Differenzen gebe, die mit sogenannten Abstammungslinien (*ancestral lineages*) in Verbindung stünden und die von denjenigen genetischen Differenzen, die Auswirkungen auf Krankheiten haben, unterschieden werden müssten. Die GenetikerInnen nennen dieses Vorgehen „Korrektur der Populations-Substruktur“.

### **Kontroversen um „Rasse“-Konzepte in der Genetik**

Allgemein sind es nicht die Untersuchungen der *genotypischen Variationen* per se, die kontrovers diskutiert werden, sondern insbesondere die Verfahren zur Differenzbestimmung *zwischen Populationen*. Auf welcher Grundlage wählen die GenetikerInnen die zu beforschenden Individuen aus? Und wie können diese Individuen spezifischen Gruppen zugeordnet werden? Einige GenetikerInnen gehen davon aus, dass „Rassen“ soziale Konstrukte und entsprechend mangelhafte Werkzeuge für genetische Studien sind. Andere meinen aber, dass „Rasse“-Kategorien für eine erste Abschätzung der genetischen Differenzen zwischen Populationen nützlich sein könnten (Burchard u. a. 2003; Risch u. a. 2002). Manche ForscherInnen nehmen auch eine vermittelnde Position ein. Sie argumentieren etwa: Weil „Abstammung in vielen Fällen zwar, wenn auch oft unpräzise, mit Selbstzuschreibungen zu Rasse- und Ethnizitäts-Kategorien korreliert, ist es nicht uneingeschränkt wahr, dass Rasse und Ethnizität keine biologische Verbindung aufweisen“ (Collins 2004). In der Praxis nutzen GenetikerInnen oft Begriffe wie „rassische Differenz“ und gehen davon aus, dass Krankheitsanfälligkeit und Medikamentenwirkungen zwischen „Rassen“ aufgrund der genetischen Unterschiede zusammen mit Umwelteinflüssen variieren (vgl. Fullwiley 2008). Sie argumentieren auch, dass die Genetik von Krankheiten oft nur an „Weißen“ untersucht wurde und Minderheiten ignoriert worden sind (Burchard u. a. 2003; Risch u. a. 2002). Einige JournalistInnen sowie zivilgesellschaftliche Akteure in den USA interpretieren - vor dem Hintergrund der Geschichte der „Rassenpolitik“, des wissenschaftlichen Rassismus sowie weiterhin verbreiteter „Rasse“-Vorstellungen - die Genetik der Differenz allgemein als eine Genetik der „Rasse“. (vgl. Koenig/Lee/Richardson 2008; Fujimura/Duster/Rajagopalan 2008). Die KritikerInnen betonen vor allem, dass die Suche nach biologischen und/oder genetischen Ursachen „rassisch“ unterscheidbarer Krankheitswahrscheinlichkeiten von viel naheliegenderen sozialen Ursachen und einer Politik gegen soziale Ungleichheit ablenken könnte (Duster/Ossorio 2005; Cooper u. a. 2003, 2005). Andere problematisieren die Ungenauigkeit von „Rasse“-Kategorien und warnen davor, dass biomedizinische Anwendungen möglicherweise mehr Schaden als Nutzen anrichten könnten (Sankar/Cho 2002). Ein wichtiger Einwand ist, dass der Einsatz „rassenspezifischer“ medizinischer Verfahren ein mächtiger Faktor sein könnte, um die Kategorie der „Rasse“ wieder als biologische gesellschaftlich zu etablieren (Duster 2003; Kahn 2006; Marks 1995; Wailoo/Pemberton 2006).

### **Vermeidung von „Rasse“ durch „Abstammungs“-Forschung?**

Einige GWAS-WissenschaftlerInnen argumentieren auch folgendermaßen: Sozial-kulturelle „Rasse“-Kategorien seien möglicherweise angemessen, um Unterschiede in Krankheitshäufigkeiten bei verschiedenen Gruppen wahrzunehmen. In Forschungen zur genetischen Varianz plädieren sie aber dafür, die genetische Abstammung als Korrelat der geographischen Abstammung als besseres Mittel einzuführen, um die Genetik komplexer Krankheiten zu erforschen (Feldman 2006; Shields u. a. 2005). Einige solcher GWAS Projekte untersuchen wir mit wissenschaftssoziologischen Methoden. Sie beanspruchen, das Konzept der

Gruppenzuordnungen nach „Rasse“ zu vermeiden, indem sie - unter Gebrauch neuer genetischer und statistischer Methoden aus der Populationsgenetik - genetische Gemeinsamkeiten zwischen Individuen, die möglicherweise auf eine gemeinsame „Abstammung“ hinweisen, aufspüren, um diese Daten dann, wie beschrieben, für die Berücksichtigung von Populations-Substrukturen zu verwenden. Unsere Untersuchungen zeigen somit, dass es Ansätze gibt, die versuchen, „Rasse“ in genetischer Differenzforschung zu vermeiden. Ob diese Strategien jedoch zur Norm für die Genomforschung werden, muss sich erst noch zeigen. Bis dahin ist davon auszugehen, dass viele andere biomedizinische und genetische Forschungs-Ansätze die „Rasse“-Konzepte und -Kategorien weiter verwenden - und dass die Debatten darum entsprechend weiterhin zu führen sind.

Übersetzung: Tino Plümecke

Literatur: Burchard, E. G. u. a. (2003). *The importance of race and ethnic background in biomedical research and clinical practice*. *New England Journal of Medicine* 348(12): 1170-1175. Collins, F. (2004). *What we do and don't know about „race“, „ethnicity“, genetics and health at the dawn of the genome era*. *Nature Genetics* 36: S13-S15. Cooper, R. u. a. (2003). *Race and genomics*. *New England Journal of Medicine* 348(12): 1166-70. Cooper, R. S. u. a. (2005). *An international comparative study of blood pressure in populations of European vs. African descent*. *BMC Medicine* 3: 2 (5. Januar). Duster, T. (2003). *Backdoor to eugenics*. New York, Routledge. Feldman, M. (2006). *Continental Ancestry and Human History in the „Race“ Debate, presented to the Human Biology Symposium VI (Madison, Wisconsin, Mai)*. Fujimura, J. H. u. a. (2010) *Race and ancestry: Operationalizing populations in human genetic variation studies*. In *What's the Use of Race? Modern Governance and the Biology of Difference*. Cambridge, MA, MIT Press. Fujimura, J.H., Duster, T., Rajagopalan, R. (2008). *Race, Genetics and Disease: Questions of Evidence, Matters of Consequence*. *Social Studies of Science*, 38(5), 643-656. Fullwiley, D. (2008). *The biological construction of race: „admixture“ technology and the new genetic medicine*. *Social Studies of Science*, 38(5), 695-735. Kahn, J. (2006). *Genes, Race, and Population: Avoiding a Collision of Categories*. *American Journal of Health Policy* 96(11): 1965-1970. Koenig, B. A., Lee, S. S-J., Richardson, S. S. (eds) (2008). *Revisiting Race in a Genomic Age*. New Brunswick, NJ, Rutgers University Press Levy, S. u. a. (2007). *The diploid genome sequence of an individual human*. *PLoS Biology* 5(10): 2113-2144. Marks, J. (1995). *Human biodiversity : genes, race, and history*. New York, Aldine de Gruyter. Ossorio, P. and Duster, T. (2005). *Race and Genetics: Controversies in Biomedical, Behavioral, and Forensic Sciences*. *American Psychologist* 60(1): 115-128. Risch, N., Burchard, E., Ziv, E., Tang, H. (2002). *Categorization of humans in biomedical research: genes, race and disease*. *Genome Biology* 3(7): 1-12. Sankar, P. and Cho, M. K. (2002). *Genetics. Toward a new vocabulary of human genetic variation*. *Science* 298(5597): 1337-8. Shields, A., u. a. (2005). *The Use of Race Variables in Genetic Studies of Complex Traits and the Goal of Reducing Health Disparities*. *American Psychologist* 60(1): 77-103. Wailoo, K./Pemberton, S. G. (2006). *The troubled dream of genetic medicine: ethnicity and innovation in Tay-Sachs, cystic fibrosis, and sickle cell disease*. Baltimore, Johns Hopkins University Press. Whitmarsh, I. Jones, D. (eds) (2010). *What's the Use of Race? Modern Governance and the Biology of Difference*. Cambridge, MA, MIT Press.

- [1](#)Admixture mapping zielt darauf ab, anhand von Genombestandteilen die kontinentale Abstammung der Testteilnehmenden zuzuordnen. Zu beachten ist, dass es bei den Verfahren des admixture mapping starke Unterschiede - etwa zwischen kommerziellen Tests (siehe Obasagie in diesem Heft) und den Verfahren der Genomforschung - gibt.
- [2](#)Die GWAS haben zum Ziel, SNPs zu identifizieren, welche möglicherweise in die Ausprägung komplexer Krankheiten involviert sind. Die Ermittlung jener SNPs erfolgt in der Analyse einzelner Genomdifferenzen bei Personen, die spezifische Krankheitsausprägungen aufweisen, und einer Kontrollgruppe, bei denen keine der untersuchten Krankheitssymptome auftreten.

## Informationen zur Veröffentlichung

Erschienen in:

GID Ausgabe 197 vom Dezember 2009

Seite 8 - 10