

## Stellungnahme der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik

# Gentests über das Internet

Siv Fokstuen, Karl Heinimann

Aufgrund des rasanten wissenschaftlichen und technologischen Fortschritts in der Genetik ist das Angebot an genetischen Tests so gross wie nie zuvor. Dies führt in der Allgemeinbevölkerung einerseits zu einer gesteigerten Nachfrage nach «genetischen Risikoprofilen» und andererseits zu einem wachsenden Angebot an sogenannten «Direct-to-consumer»-, also «direkt an den Konsumenten» gerichteten Gentests.

Seit November 2007 bieten mindestens drei Firmen den Konsumenten genetische Tests zur Erstellung persönlicher, für die Gesundheit vermeintlich relevanter Risikoprofile übers Internet an ([www.23andme.com](http://www.23andme.com); [www.decode.me](http://www.decode.me); [www.navigenics.com](http://www.navigenics.com)). Konkret sendet der Auftraggeber eine Speichelprobe an eine dieser Firmen ein, die die daraus gewonnene Erbsubstanz (DNA) mittels Arraytechnologie auf Hunderttausende von genetischen Varianten (sogenannte SNP, single nucleotide polymorphisms) hin untersucht. In der Folge erhält der Kunde eine Zusammenfassung seines persönlichen Risikos für bestimmte Krankheiten (wie Diabetes, koronare Herzkrankheit, Krebs, Schizophrenie usw.) oder Eigenschaften (Langlebigkeit, Grösse, Gedächtnis, Alkoholabhängigkeit usw.).

Die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) erachtet es als unerlässlich, die Öffentlichkeit darauf aufmerksam zu machen, dass das wachsende Angebot an solchen «Direct-to-consumer»-Gentests grundlegende Voraussetzungen der klinischen Praxis zutiefst vernachlässigt, insbesondere:

### Die klinische Validierung, die Sensitivität, Spezifität sowie der positive und negative prädiktive Wert dieser Gentests sind bislang ungeklärt

Die überwiegende Mehrheit der von den obengenannten Firmen aufgelisteten Krankheiten sind multifaktoriellen, polygenen Ursprungs und folglich durch multiple genetische Varianten in verschiedenen Genen bedingt, die miteinander sowie mit Umweltfaktoren interagieren. Momentan sind erst wenige dieser Faktoren bekannt, so dass aufgrund der dünnen Datenlage keine zuverlässigen Voraussagen zu eventuellen Risikodispositionen gemacht werden können.

### Die klinische Wirksamkeit ist fraglich

Es bleibt offen, welche praktischen Vorschläge abgeleitet werden sollten, wenn der Konsument ein erhöhtes Risiko für eine bestimmte – oder gleich für mehrere – Krankheit(en) trägt. Es gibt derzeit nur sehr wenig Daten bzw. Studien, die

Nutzen und Risiken im Zusammenhang mit dem individuellen Screening von genetischen Varianten untersucht haben. Allgemeine Vorsorgeempfehlungen wie z.B. Rauchverzicht, vermehrte körperliche Bewegung, Gewichtsreduktion und regelmässige Blutdruckkontrolle sind hilfreich, eine grosse Zahl von polygenen Krankheiten zu vermeiden, unabhängig von einer individuellen Prädisposition für eine bestimmte Erkrankung. Des weitern kann sich eine Person mit einem «niedrigen» Risiko in falscher Sicherheit wiegen. Die Interpretation solcher Resultate muss folglich sehr differenziert erfolgen und sollte dem Konsumenten auf geeignete und verständliche Art mitgeteilt werden.

### Eine transparente Qualitätskontrolle fehlt

Diese garantiert, dass sich die Firmen strikt an die für klinische Tests geltenden Standards und Richtlinien halten. In den Resultatberichten sollten daher die Akkreditierungsspezifikationen des Labors erwähnt werden.

### Der Datenschutz ist nicht geregelt

Der Konsument muss vor einem allfälligen Gentest darüber informiert werden, wer Zugriff auf die Resultate hat, wie die Daten geschützt werden, was mit der DNA nach Abschluss des Gentests passiert und wie bei Datenmissbrauch juristisch vorgegangen werden kann. Ebenso sollten vor einer genetischen Untersuchung die Möglichkeiten einer beruflichen und/oder versicherungsbezogenen Diskriminierung sowie die potentielle Bedeutung der Testresultate für andere Familienmitglieder diskutiert werden.

### Die angebotenen Gentests erfüllen die Gesetzesvorgaben des GUMG nicht

An dieser Stelle sei auf das im April 2007 in Kraft getretene Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, [www.admin.ch](http://www.admin.ch)) hingewiesen, das verlangt, dass jeder genetische Test einer fachkundigen genetischen Beratung bedarf. Es verhindert damit einen Mangel an informierter Zustimmung («informed consent»), eine falsche Resultatinterpretation, die Durchführung unzureichender bzw. nichtvalidierter Gentests, eine fehlende Nachsorge, sowie andere, verhängnisvolle Konsequenzen.

Angesichts dieser obenerwähnten Mängel sollten solche «Direct-to-consumer»-Gentests über das Internet mit äusserster Skepsis betrachtet werden. Die SGMG rät daher bis auf weiteres von der Durchführung solcher Multiparameteranalysen ab.

#### Korrespondenzen:

Dr Siv Fokstuen  
Médecin spécialiste en génétique  
médicale FMH  
Service de médecine génétique  
Hôpitaux Universitaires de Genève  
Centre médical universitaire  
Rue Michel-Servet 1  
CH-1211 Genève 4  
Tél. 022 379 56 96  
Fax 022 379 52 28

[siv.fokstuen@unige.ch](mailto:siv.fokstuen@unige.ch)

PD Dr. med. et phil. Karl Heinimann  
Facharzt für Medizinische Genetik  
FMH, Medizinisch-genetische  
Analytik FAMH  
Abteilung Medizinische Genetik  
Universitäts-Kinderklinik beider  
Basel (UKBB) und Departement  
Biomedizin, Universität Basel  
Postfach  
CH-4005 Basel  
Tel. 061 685 64 15  
Fax 061 685 60 11

[karl.heinimann@unibas.ch](mailto:karl.heinimann@unibas.ch)