

## Nackt in einem Dschungel ...



Eigenartig, wie manchmal die ursprünglichen Ziele wissenschaftlicher Pionierleistungen um zusätzlicher Macht oder materieller Vorteile willen missbraucht werden können. Ein gutes Beispiel dafür ist die Entschlüsselung des menschlichen Genoms. Dieses Projekt kostete 100 Millionen US-Dollar und dauerte zehn Jahre. Dann der Durchbruch. Heute, 2010, kann sich in den USA jeder für bald nur noch 1000 Dollar innerhalb einer Woche oder eines Monats genetisch analysieren lassen. Der Konsument kann via Internet direkt beim Anbieter bestellen, eine ärztliche Verordnung braucht es nicht. *Direct to consumer* oder DTC, wie man das dort nennt. Denkt man auch nur einen Augenblick genauer nach, öffnet sich der Blick auf Probleme von schwindelerregendem Ausmass: Wie steht es mit der Qualität der Resultate, dem Datenschutz, potentiellen Problemen mit Versicherungen und im Beruf, Missbrauch der Daten in böswilliger Absicht? ... Die einschlägigen Unternehmen bieten solche Untersuchungen aus rein wirtschaftlichen Gründen an, die Kunden werden mit dem scheinheiligen Schlagwort «Empowerment» geködert. Ihr einziges Motiv ist die Gier nach immer höherem – unanständig hohem – Gewinn.

Bei derartigen Untersuchungen sollten drei essentielle Vorbedingungen erfüllt sein: 1) **Validität der Laboranalyse:** Der Test fällt positiv aus, wenn eine Sequenz vorhanden ist, und negativ, wenn sie fehlt. 2) **Klinische Aussagekraft:** Der Test fällt bei Kranken positiv und bei Gesunden negativ aus. 3) **Klinischer Nutzen:** Der Nutzen der Untersuchung muss grösser sein als deren Risiken. Schon 1997 wurden diese drei Regeln von einer landesweiten amerikanischen Expertengruppe aufgestellt, die mit der Untersuchung der ethischen, sozialen und juristischen Konsequenzen genetischer Analysen beauftragt worden war. Aufgrund der Erkenntnisse dieser Arbeitsgruppe hat die FDA die Aktivitäten von 19 Unternehmen unterbunden, die Analysen eines Teils oder des ganzen Genoms anboten, darunter auch der Pharma-Supermärkte von Walgreens («M-Budget» im Bereich genetischer Analysen?) [1, 2]. Ein weiterer Grund zur Sorge sind die Unterschiede in den Resultaten verschiedener Firmen bei der Analyse derselben Sequenzen. Das Schlimmste aber kommt noch.

Was macht ein Patient, wenn er die Resultate ohne jede Beratung durch einen Arzt, eine Fachperson, die etwas von der Bedeutung der genetischen Befunde versteht, erhält? «Lieber Kunde (ein 30-jähriger Mann zum Beispiel), aufgrund der Untersuchungen Ihres Materials ist von einem erhöhten Risiko für Prostatakrebs, Diabetes Typ 2 sowie M. Alzheimer auszugehen. Wir danken Ihnen für das entgegengebrachte Vertrauen. Beiliegend die Rechnung von 5000 Dollar.» Verschreckt, orientierungslos, gleichsam nackt in einem Dschungel, fragt er sich, was er mit seinem restlichen Leben anfangen soll, was er mit seinen Zukunftsplänen machen soll. Am besten Zyanid kaufen (im Internet natürlich)? Auch nichtspezialisierte Ärzte sind angesichts der Resultate genetischer Untersuchungen verwirrt. Stellen Sie sich vor, Sie hätten als Hausarzt ein junges Paar vor sich, das heiraten möchte, und nun hat die junge Frau den kommentarlosen Bescheid erhalten, sie sei positiv für BRAC1 (erhöhtes Risiko für Brust- und Ovarialkrebs)? Eine solche Beratung gehört wirklich in die Hände des klinischen Genetikers ...

Die Aktivitäten dieser Firmen gehören unbedingt reguliert und eingeschränkt. Mindestens müssen sie den Nachweis einer hohen Analysenqualität erbringen. Diese Untersuchungen sollten nur aufgrund ärztlicher Verordnung und nach eingehender Diskussion mit einem kompetenten Spezialisten zugänglich sein, und nur, wenn dies aufgrund der klinischen Situation notwendig oder empfehlenswert erscheint. Und selbstverständlich muss derselbe Spezialist den Patienten nach Eintreffen der Resultate weiterberaten. Solche kompetenten Ärzte müssen erst noch in grösserer Zahl ausgebildet werden; inzwischen schreitet die Technologie unaufhaltsam voran. Nackt in einem Dschungel ...

Antoine de Torrenté

### Literatur

- 1 Evans JP, et al. Preparing for a consumer-driven genomic age. *New Engl J Med.* 2010;363:1099–103.
- 2 Annes JP et al. Risks of presymptomatic direct-to-consumer genetic testing. *New Engl J Med.* 2010;363:1100–1.  
Weitere empfehlenswerte Lektüre: Udesky L The ethics of direct-to-consumer genetic testing. *Lancet.* 2010;376:1377–8.