

Leserbriefe

Keine molekulargenetische Untersuchung ohne genetische Beratung!

Leserbrief zu Waeber G: Der Einfluss der genetischen Beratung bei Diabetesrisiko. Schweiz Med Forum. 2013;13:126.

Der Titel dieses Editorial bedarf der Revision! In 15 Minuten kann man Laien nicht die Bedeutung des Vorliegens oder Fehlens von 36 bei ihnen überprüften genetischen Risikofaktoren (vornehmlich SNPs) im Hinblick auf die Erkrankungswahrscheinlichkeit an Diabetes mellitus Typ 2 so erklären, dass sie daraus Lehren für eigene Präventionsmassnahmen ziehen. Somit hat nicht die genetische Beratung, die als solche gar nicht stattgefunden hat, bei der Motivation der übergewichtigen Probanden im Hinblick auf die Diabetes-Prophylaxe versagt, sondern vielmehr die Art der Vermittlung der genetischen Untersuchungsergebnisse sowie deren ohnehin begrenzte Überzeugungskraft. Umweltfaktoren tragen generell viel mehr zum Erkrankungsrisiko von Diabetes Typ 2 bei als genetische (die Heritabilität wird auf etwa 26% geschätzt!). Vielleicht wird es einmal gelingen, erwachsene Personen mit besonders durchschlagkräftigen Diabetes-Veranlagungen molekulargenetisch besser identifizieren zu können.

In der ohnehin schon etwas verfahrenen Diskussion über die Gestaltung der künftigen Medizin mit mehr genetischen Analysen dürfen bewährte Angebote wie eine richtig durchgeführte genetische Beratung (Schweizerische Akademie der medizinischen Genetik: Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag. 2. Auflage, 2011) als solche nicht in Frage gestellt werden. Personen, die sich Sorgen um eine Diabetes-Veranlagung machen, sollten genetisch beraten werden, bevor sie sich diesbezüglich aus eigener Initiative übers Internet mittels «Direct-to-consumer»-Tests respektive von nur am Kommerz interessierten Diagnostiklabors abklären lassen!

Korrespondenz:

Prof. Dr. med. Hansjakob Müller
Grenzacherweg 305
CH-4125 Riehen
[hansjakob.mueller\[at\]junibas.ch](mailto:hansjakob.mueller[at]junibas.ch)

Réplique

Cher Confrère,
Votre commentaire en relation à mon éditorial sur l'absence d'impact de la connaissance de son profil génétique sur notre volonté de modifier notre hygiène de vie est pertinent. Dans un éditorial écrit en 2009 (Forum

Med Suisse. 2009;9(43):767–8), j'avais, comme vous le mentionnez très justement, émis des réserves sur une potentielle utilisation inappropriée des tests génétiques accessibles au grand public sans conseil génétique avisé (23andME, deCODE, Navigenics...). La restitution de données génétiques doit en effet impliquer un généticien formé mais ne se limite certainement pas cette unique expertise. Cette restitution doit être faite de manière concertée par des experts de la prise en charge de la pathologie spécifique. Ainsi, en première ligne, le médecin de premier recours, et dans le cas précis des diabétologues, sont les mieux armés pour assurer une restitution d'informations et instaurer des entretiens motivationnels et de manière pluridisciplinaire. Le généticien fait partie de cette équipe et ce fut le cas dans le papier décrit dans mon éditorial. Ce dernier fait mention d'un papier publié par le Prof. J. Meigs de la Harvard Medical School qui est un réel expert en conseils génétiques (plus de 500 manuscrits publiés) et la méthodologie expérimentale a inclus la présence d'un généticien. En aucun cas, nous ne pouvons mettre en cause l'excellente investigation de cet expert américain, qui a posé de front la question de l'utilité d'un conseil génétique pour optimiser une prise en charge de prévention du diabète. Quant à la pertinence des scores génétiques de prédiction du diabète, celle-ci, comme je l'ai également mentionné, est peu performante. Les scores cliniques et génétiques sont relativement spécifiques, mais peu sensibles. En résumé, une restitution de données génétiques de maladies complexes polygéniques requiert un avis concerté du médecin traitant, du spécialiste de la pathologie donnée et du généticien et ce fut le cas dans l'article décrit par le Prof. J. Meigs.

*Prof. Gérard Waeber
Gerard.Waeber[at]chuv.ch*