

# Und anderswo ...?

Antoine de Torrenté

## Kommerzielle Genomanalysen: welche Erklärungen durch den Hausarzt?

### Fragestellung

Die Sequenzierung des menschlichen Genoms war mit Sicherheit ein bedeutender Umbruch in wissenschaftlicher, klinischer und ethischer Hinsicht. Sie dauerte zehn Jahre und kostete Milliarden. Heute kann man mit einem einfachen Klick und 2000 \$ kommerzielle Unternehmen beauftragen, die eine Genomanalyse innerhalb weniger Tage anbieten. Diese geben nach der Analyse einer einfach per Post versendeten Probe die geschätzten Risiken für zukünftige Krankheiten an. Wie viele Patienten (Pat.) verstehen jedoch bei Erhalt der Resultate und beiliegenden Anmerkungen tatsächlich, was diese bedeuten? Etwa 20–30% wenden sich daher für zusätzliche Erklärungen an ihren behandelnden Arzt. Viele Hausärzte fühlen sich für diese jedoch weder fähig noch gut vorbereitet. Die nachfolgend zusammengefasste Studie betrifft die Kunden von zwei Unternehmen, die eine kommerzielle Genomanalyse anbieten, 23andMe (23 für die Anzahl haploider Chromosomen) und Pathway Genomics®. Wie viele Kunden vertrauen ihre Resultate ihrem Hausarzt an und wie wird die Qualität seiner Antworten empfunden?

### Bariatrische Chirurgie: weniger Schmerzen?

Adipöse leiden sehr häufig an Gelenkschmerzen und eingeschränkter körperlicher Funktionalität, insbesondere beim Gehen. Über 2200 Pat. füllten einen Fragebogen (Short Form Health Survey, SF-36) über ihren Gesundheitszustand vor und nach einer bariatrischen Operation aus. Der mediane BMI betrug 46. Ein Jahr nach der Operation hatten sich die allgemeinen Schmerzen («body pain») um 58% und die Gehzeit für 400 m um 60% verringert. Insbesondere die Knieschmerzen hatten sich bei 75% der Teilnehmer gebessert. Leider gingen die Verbesserungen meist drei Jahre nach dem Eingriff wieder zurück. Am besten gar nicht erst soweit kommen lassen (BMI von 46 ...)!  
*King WC. JAMA. 2016;315(13):1362–71.*

### Schlaganfall und Thrombektomie: Resultate bestätigt?

Eine Metaanalyse von 5 grossen Studien an fast 1300 Pat. hat bestätigt, dass die Thrombektomie mit einem spez. Katheter für Pat. mit proximalem arteriellem Gefässverschluss im

### Methode

Es handelte sich um eine prospektive Längsschnittstudie. Bei dieser arbeiteten zwei Universitäten (Boston und Ann Arbor) mit den zwei Unternehmen zusammen. Die Kunden wurden per E-Mail zur Studienteilnahme eingeladen. Vor dem Genomtest wurde ein Angst-Score ermittelt. 23andMe bestimmte das Risiko für 23 und Pathway für 25 Krankheiten. Die Resultate wurden in Form einer Grafik oder entsprechend einer 5-Punkte-Skala der Risk Ratio übermittelt: 1 = unterdurchschnittliches Risiko, 2 = mittleres Risiko 3–5 = erhöhtes Risiko. Zu den Endpunkten zählten die Zahl der Kunden, die ihre Resultate mit ihrem Arzt besprochen hatten sowie ihre Zufriedenheit damit.

### Resultate

Von den 1026 Kunden wollten 63% die Resultate ihrem Arzt mitteilen. Sechs Monate später hatten dies lediglich 27% getan. 40% waren der Ansicht, dass es sich nicht lohnt, darüber zu reden. Von den Pat., welche die Resultate besprochen hatten, waren 35% mit dem Gespräch mit ihrem Arzt zufrieden und 18% überhaupt nicht zufrieden.

### Kommentar

Zu dieser Studie gehört ein wahrer Datenberg, der unmöglich kurz zusammenzufassen ist. Die Kunden, welche dem Arzt die Resultate mitgeteilt haben, waren hauptsächlich Frauen

anterioren Stromgebiet einen hohen Nutzen birgt. Die NNT, um die Punktzahl auf der modifizierten Rankin-Skala um 1 Punkt zu senken, ist mit 2,6 extrem niedrig (klinisch signifikant). Die Pat. wurden innerhalb von 12 h nach dem Apoplex behandelt. In erfahrenen Händen wird diese Technik für die oben genannten Pat., die zusätzlich alle eine thrombolytische Behandlung erhielten, zur Therapie 1. Wahl werden. Ein immenser Fortschritt, der auch vom Schweizerischen Gesundheitssystem umgesetzt werden sollte ...  
*Goyal M. Lancet. 2016;387:172.*

### Chronisches Fatigue-Syndrom: erhöhte Sterblichkeit?

In einer retrospektiven Studie an fast 2200 Pat. mit in 2 Fachzentren diagnostiziertem chronischem Fatigue-Syndrom wurde die standardisierte Sterberate von 2007–2013 untersucht. Auf die Gesamtsterblichkeit hatte die Erkrankung keinen Einfluss, die Suizidrate war jedoch sechsmal höher als in der Normalbevölkerung. Dies ist besorgniserregend. Die

oder Kunden mit Kindern. Sie gingen häufig davon aus, dass sie durch die Resultate mit Hilfe ihres Arztes besser für ihre Gesundheit sorgen könnten. Nichtsdestotrotz waren einige über die Aufnahme der Resultate in ihre Krankenakte besorgt ... Immerhin 18% der Kunden waren mit dem Gespräch mit ihrem Arzt überhaupt nicht zufrieden. Es ist ein Fakt, dass viele Ärzte überhaupt nicht darauf vorbereitet sind, die Fragen, welche durch die Resultate aufkommen, zu beantworten. Beispiel: «Ihre Resultate weisen auf ein erhöhtes Risiko für Prostatakrebs, Psoriasis, rheumatoide Arthritis, altersbedingte Makuladegeneration, Multiple Sklerose, Vorhofflimmern, tiefe Venenthrombose, Speiseröhren- und Magenkrebs hin.» So schnell wird ein vormals gesunder Pat. zu einem Halbtoten gemacht. Dem Arzt wird es daher ziemlich schwer fallen, diesen zu beruhigen. Sicherlich sind einige Resultate auch sinnvoll: Wenn man weiss, dass man Träger des Genes für das Lynchsyndrom ist, kann man häufiger Kontrollkoloskopien durchführen lassen. Erwiesenermassen gibt es jedoch auch Paradoxa: So sind adipöse Pat. mit geringem Diabetesrisiko weniger motiviert, ihren Lebensstil zu ändern, und haben nachweislich ein fünfmal höheres Diabetesrisiko als solche mit erhöhtem genetischem Risiko, die sich um ihre Gesundheit kümmern. Gar nicht so einfach ...  
*van de Wouden CH. Ann Intern Med. 2016;164:513.*

Zahlen waren jedoch glücklicherweise gering und das Suizidrisiko mit Depressionen assoziiert. Dennoch gut, wenn Ärzte, die entsprechende Pat. betreuen, dieses Risiko kennen ...  
*Roberts E. Lancet. 2016;387:1638.*

### Fluorchinolone und Netzhautablösung

Ob Fluorchinolone für eine Netzhautablösung verantwortlich sind, ist unklar, da eine Studie einen positiven Zusammenhang ergeben hat und eine andere nicht. Eine französische Studie an fast 28 000 Pat., die aufgrund einer Netzhautablösung operiert wurden, hat nun gezeigt, dass die Anwendung von Fluorchinolonen (Levofloxacin) während zehn Tagen vor der Netzhautablösung ein relatives Risiko von 1,5 barg. Das absolute, vermutlich sehr geringe Risiko wird in der Studie nicht erwähnt: Bei Pat., die Levofloxacin einnehmen, beträgt dieses 1:1000. Eine Verschreibung sollte auch aufgrund der anderen Nebenwirkungen (Sehnenrupturen) wirklich gerechtfertigt sein ...  
*Raguideau F. JAMA Ophthalmol. 2016;134:415–21.*