Immersionsmodul Gemeinschaftsgesundheit der UNIL

Gentests über das Internet: genial oder unnütz?

Nils Bürgisser, Fabio Comuzzi, Simon Diaz, Kevin Do Nascimento, Kevin Villat

Einleitung

Bei Gentests über das Internet, auch «direct-to-consumer genetic testing» (DTC-GT) genannt, werden genetische Informationen ohne ärztliche Beratung direkt an den Kunden übermittelt [1]. Die Tests werden im Allgemeinen von privaten Unternehmen angeboten und analysieren das Vorhandensein oder Fehlen mit bestimmten Krankheiten assoziierter genetischer Marker. Anhand der Ergebnisse wird der Kunde über sein Risiko für bestimmte Erkrankungen, seine Art des Ansprechens auf bestimmte Medikamente oder seinen Trägerstatus für monogenetische Krankheiten informiert. Heute kann jeder, der dies wünscht, gegen die Einsendung einer Speichelprobe und einiger hundert Franken einen solchen Test durchführen lassen (siehe Abb. 1).
In der Schweiz ist der Verkauf von DTC-GT gesetzlich verboten. Für Personen, die den Test im Ausland durchführen lassen, bestehen jedoch keinerlei Sanktionen. Der freie Zugang zum DTC-GT ist umstritten, denn dabei stehen die Selbstbestimmungsrechte des Patienten dem ärztlichen Fürsorgeprinzip entgegen.

Ziele

Die Erforschung der Gründe für eine Zugangsbeschränkung von Gentests im Internet sowie von Nutzen und Risiken einer eventuellen Freigabe.

Methodik

Wir führten eine Literaturrecherche sowie halbdirektive Interviews mit einem bei einer Biobank tätigen Arzt und Forscher, einem Genetikprofessor der Eidgenössischen Technischen Hochschule Lausanne (EPFL), einem Bioethiker der UNIL, einem Soziologen der UNIL, einem Abgeordneten des Nationalrats sowie einem am Thema interessierten Klinikarzt durch.

Ergebnisse

Ein Problem des DTC-GT ist seine nicht erwiesene klinische Wirksamkeit. Mit anderen Worten: Es liegen keine Angaben zu seiner Spezifität, Sensitivität sowie seinem positiven und negativen Vorhersagewert vor. Und selbst wenn die analytische Validität des Tests bestätigt wäre, gilt dies nicht für den klinischen Nutzen. Denn es besteht kein Konsens darüber, wie ein Patient, bei dem ein erhöhtes Risiko für eine oder mehrere Erkrankungen festgestellt wurde, medizinisch betreut werden soll.
Laut Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen muss bei jedem Gentest eine genetische Beratung durch einen entsprechend qualifizierten Berater erfolgen [3]. Daher wäre es vollkommen unangemessen, Patienten mit Resultaten zu konfrontieren, die sie allein nicht interpretieren können. Denn dies

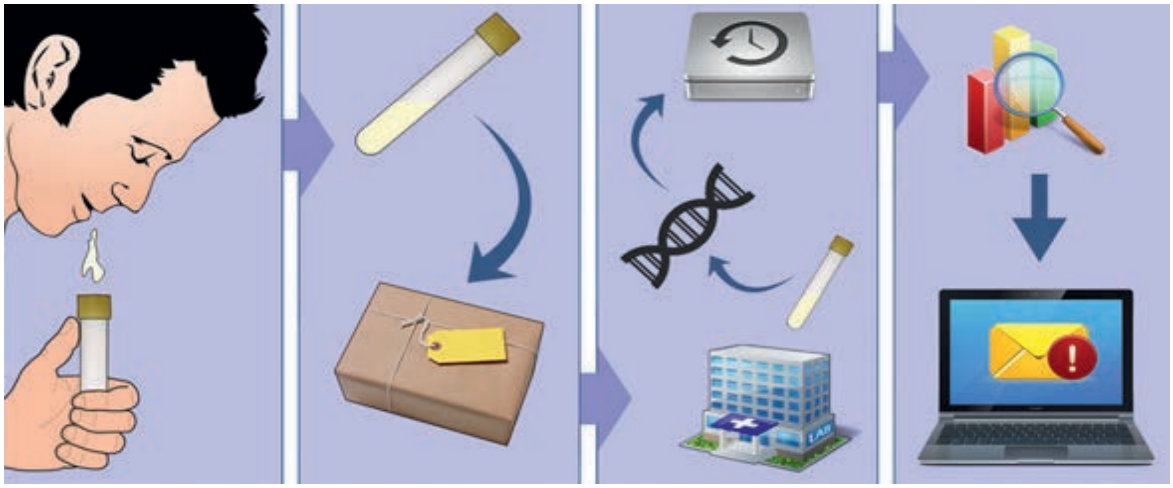

Abbildung 1: So leicht kann man auf seine genetischen Informationen zugreifen: Man verschickt eine Speichelprobe an ein Unternehmen, das den DTC-GT anbietet. Diese wird im firmeneigenen Labor analysiert, und die Ergebnisse werden über das Internet zurückgesendet.

könnte zur Beunruhigung, zu Lebensstiländerungen mit negativen Folgen oder einer steigenden Nachfrage nach kostenintensiven und unnützen Screening-Untersuchungen führen. Wahrscheinlich würden sich zahlreiche Kunden für die Auswertung an ihren Hausarzt wenden [4], weshalb einige befragte Fachpersonen vor einer Überlastung des Gesundheitssystems und somit eventuell steigenden Kosten warnen [1, 4]. Andere argumentieren hingegen, dass die Kunden durch die bessere Kenntnis des potentiellen Risikos bestimmter Krankheiten bessere gesundheitliche Entscheidungen träfen, was wiederum Kosteneinsparungen zur Folge hätte.

Laut Meinung eines Spezialisten könnte der DTC-GT in Zukunft Bestandteil der klinischen Untersuchung werden, um zusätzliche Risikofaktoren aufzuspüren und die Patientensituation besser einschätzen zu können. Zudem sollten die Ärzte nach der Durchführung des Tests jederzeit die Möglichkeit haben, auf die Ergebnisse zuzugreifen, da so keine weiteren medizinischen Analysen durchgeführt werden müssten, wodurch wiederum Kosten reduziert würden. Und schliesslich würde eine Liberalisierung die Selbstbestimmungsrechte der Bevölkerung stärken.

Aufgrund der raschen Expansion der Genomik im medizinischen Alltag ist es wichtig, dass Ärzte und insbesondere Hausärzte eine Grundausbildung in Genetik erhalten [2].

Korrespondenz:
Kevin Villat
kevin.villat[at]unil.ch

Fazit

Der DTC-GT erfährt eine rasche Verbreitung, wobei es jedoch noch einige wissenschaftliche, ethische und praktische Fragen zu klären gilt. Die Resultate der Gentests sind derzeit noch nicht aussagekräftig genug, um von Ärzten bei der medizinischen Betreuung ihrer Patienten herangezogen werden zu können. In einigen Jahren werden die Tests mit der Weiterentwicklung der Genomik möglicherweise zu einem festen Bestandteil des Gesundheitssystems, wodurch die Prävention an Bedeutung gewinnen wird.

Literatur

1 Hogarth S, Javitt G, Melzer D. The current landscape for direct-to-consumer genetic testing: legal, ethical, and policy issues. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2008;9:161–82.
2 Barazzetti G, Kaufmann A, Benaroyo L. Ethical and social issues associated with genomic medicine. Praxis. 2014;3(10):573–7.
3 Fokstuen S, Heinimann K. Gentests über das Internet – Stellungnahme der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik. Schweizerische Ärztezeitung. 2009;90:9.
4 Bloss CS, Wineinger NE, Darst BF, Schork NJ, Topol EJ. Impact of direct-to-consumer genomic testing at long term follow-up. J Med Genet. 2013;50:393–400.