https://mail.gen-ethisches-netzwerk.de/node/1414

Gen-ethischer Informationsdienst

# Markt ohne Grenzen

## Gentests im Internet

AutorIn
Arnold Sauter
Leonhard Hennen

Das kommerzielle Angebot genetischer Tests im Internet wächst. Eine Untersuchung für das Europäische Parlament hat massive Qualitätsmängel im Beratungsangebot der Anbieterfirmen festgestellt und legt eine stärkere Regulierung nahe.

„Entschlüssle mich", „23 und ich", „Kenne mich" – so oder ähnlich lauten die Namen der Unternehmen, die im vergangenen Jahr für öffentliche Aufmerksamkeit sorgten.1 Insbesondere 23andMe erregt mit regenbogenpressetauglichen Werbeveranstaltungen das mediale Interesse: Anne Wojcicki, eine der Gründerinnen, lädt immer wieder zu exklusiven Promi-Gentest-Partys mit illustren Gästen ein.2 Aber nicht der Glamourfaktor macht 23andMe interessant. Es ist das von der Firma propagierte Geschäftsmodell, das erst durch die Entwicklungsrichtung des Internets in den vergangenen Jahren ermöglicht und deshalb auch von langjährigen Beobachtern der genetischen Diagnostik so nicht vorhergesehen wurde: 23andMe bietet zum Discountpreis von mittlerweile 399 US-Dollar einen kompletten Check aller bekannten SNPs an.3 Die Kunden sollen dies aber nicht als medizinischen Service verstehen, sondern als Interpretations- und Verständnishilfe für die persönliche genetische Ausstattung, für ererbte Eigenschaften und genetische Herkunft - am besten durch Austausch mit anderen Usern. Gleichzeitig, so die Botschaft auf der Website der Firma, können Kunden durch die „Spende" ihrer genetischen Daten an die Wissenschaft zum Fortschritt der Genomforschung beitragen.4 Ob dieses für viele Europäer sicher (noch?) befremdlich klingende Angebot zum locker-entspannten Umgang mit bislang überwiegend als heikel eingeschätzten genetischen Informationen wirklich zukunftsweisend ist, weiß heute niemand. Egal, wohin sich Gentestangebote im Internet entwickeln - so lange es um medizinisch relevante Auskünfte geht, stellen sich Fragen nach Art und Qualität der Informationen: Sind diese angemessen, umfassend und verständlich? Werden die Nutzer vor und nach dem Test adäquat und kompetent beraten? Mit dem Informationsangebot der Gentestanbieter hat sich die European Technology Assessment Group (ETAG) im Auftrag des STOA (Scientific Technology Options Asessment), der Einrichtung des Europäischen Parlaments zur Technikfolgenabschätzung, befasst. Ihr im November vergangenen Jahres vorgelegter Bericht „Direct to Consumer Genetic Testing", dessen Ergebnisse im Folgenden dargestellt werden, hat praktisch flächendeckend Defizite aufgezeigt, die eine unkontrollierte Weiterentwicklung des Marktes kaum vertretbar erscheinen lassen.

### Gencheck für den Hausgebrauch

Die ersten Tests auf DNA-Ebene hielten in den 1980er Jahren Einzug in die medizinische Praxis. Bis Ende der 1990er Jahren blieb ihre Durchführung weitgehend eine Domäne spezialisierter medizinischer Einrichtungen und unterlag den dort herrschenden professionellen Standards und Kontrollen, in einigen Ländern auch gesetzlichen Regelungen. Seit etwa zehn Jahren zeichnet sich nun die sukzessive Verbreitung eines Geschäftsmodells ab, bei dem Gentests potenziellen Konsumenten direkt angeboten und verkauft werden, und zwar hauptsächlich über das Internet. Es sei noch nicht klar, ob eine Explosion solcher Direktangebote bevorstehe oder ob eher mit einer stetigen Zunahme zu rechnen sei, so die britische Human Genetics Commission (HGC), die sich seit 2003 immer wieder mit Gentests via Internet befasst hat, in einem ihrer jüngsten Berichte. „Nahezu auf jedem unserer Treffen hören wir von einem neuen Test und gleichzeitig von Befürchtungen bezüglich seiner Aussagekraft, seines Nutzens oder seiner Implikationen für Individuen und ihre Familien."[5] Dieses wachsende Angebot muss im Zusammenhang mit der wissenschaftlich-technischen Entwicklung gesehen werden. Es sind im Wesentlichen drei sich seit einigen Jahren abzeichnende Trends, die die Etablierung eines Marktes für Gentests befördern: Waren die bisher in der medizinischen Praxis genutzten Tests auf monogenetische Erkrankungen nur für einen eng begrenzten Kreis von Risikopersonen von Belang, so sind zunehmend Tests für weit verbreitete Erkrankungen verfügbar. Trotz ihrer stark eingeschränkten Aussagekraft eröffnen sie einen für Entwickler und kommerzielle Anbieter quasi unbegrenzten Markt. Außerdem verringern neue computergestützte Verfahren wie beispielsweise DNA-Chips den technischen, personellen und finanziellen Aufwand für private Testangebote drastisch. Und schließlich zeigen neuere Diskussionen über „Public Health Genetics", dass Gendiagnostik immer mehr als Teil einer präventiven Medizin verstanden wird.[6]

**Falsche Sicherheiten und wenig valide Aussagen**

Der Mangel an Information und Beratung steht im Zentrum der Diskussion um mögliche Folgen des wachsenden Gentestangebots im Internet. Befürchtet wird, dass klinisch nicht hinreichend validierte Tests ihren Weg zu den Konsumenten finden, die dann, unzureichend beraten, voreilige Schlüsse hinsichtlich der Entwicklung ihres Gesundheitszustandes ziehen könnten. Denn eine ärztliche Beratung oder die Feststellung einer medizinischen Indikation, die bisher als „Bremse" gegen den Einsatz zweifelhafter Tests wirken konnten, findet im Internet in der Regel nicht statt. Ohne entsprechende Aufklärung über die begrenzte Bedeutung des Testergebnisses könnten Patienten jedoch bei vergleichsweise „harmlosen", aber von ihrer klinischen Bedeutung her fragwürdigen Tests aus einem negativen Ergebnis die Information mitnehmen, hinsichtlich des getesteten „Risikos" nun "sicher" zu sein. Das wäre bei den meisten Tests ein unter Umständen fataler Fehlschluss, so die Kritik, da das Nichtvorhandensein des getesteten DNA-Markers (etwa für Bluthochdruck) in keiner Weise bedeutet, dass nicht andere - genetisch oder umweltbedingte - Risikofaktoren vorliegen.[7] Information und Beratung sollten daher auch beim Internetvertrieb von Gentests gewährleistet sein. Schon ein Besuch weniger Websites zeigt, dass Aufklärung zum Teil ausschließlich über abrufbare schriftliche Informationen erfolgt. Eine genetische Beratung wird allenfalls als Extra, das heißt als zusätzlich zu bezahlender Service angeboten, und dann meist auch nur via E-Mail oder Telefon. Um ein klareres Bild zu erhalten, wurde von Juni bis Juli 2008 das englischsprachige Angebot gesundheitsbezogener Gentests im Internet mithilfe eines Fragenrasters erhoben und analysiert.[8] Identifiziert wurden 38 Firmen, die den Kunden einen Test ohne Beteiligung einer Gesundheitseinrichtung anbieten, davon 32 in den USA, drei in Großbritannien (*Genetic Health UK*, *Medi-Checks*, *G-nostics*) und je einer in Deutschland (*GAT*C), Island (*deCODE*) und den Vereinigten Arabischen Emiraten (*Eastern Biotech and Lifesciences*).[9] Etwa die Hälfte der Firmen führt die Analytik selbst durch, die anderen beauftragen separate Labors. Für vierzehn der Firmen sind Gentests das ausschließliche Geschäftsfeld, 24 bieten auch weitere, oft nah verwandte Dienstleistungen wie Ernährungsberatung oder Laboranalytik an.[10] Den Schwerpunkt der Angebote bildet mit zirka fünfzig Prozent die SNP-Diagnostik zur Bestimmung von Anfälligkeiten für multifaktorielle Erkrankungen.[11] Tests auf klassische monogenetische Erkrankungen wie Zystische Fibrose führen dagegen nur acht der 38 Firmen durch. Zwölf Unternehmen bieten pharmakogenetische Untersuchungen zur Arzneimittelverträglichkeit und -wirkung an. Hinzu kommt eine Vielzahl von Tests, die kaum noch einem medizinischen Zweck zuzuordnen sind, etwa zur „athletic performance" oder zu explizit kosmetischen Parametern.

**Informationsdefizite und Scheinberatung**

Die Seriosität der jeweiligen Tests in wissenschaftlicher Hinsicht wurde in der ETAG-Studie nicht im Einzelnen eruiert. Unsere Untersuchung konzentrierte sich vielmehr auf einen Vergleich der Testprozeduren sowie allgemeiner Qualitätskriterien, die in der Vergangenheit bereits bei der Analyse nichtgenetischer Heimdiagnostikangebote verwendet wurden.12 Die Internetauftritte der 38 Unternehmen enthielten folgende Angaben: • Informationen zur Qualifikation der Mitarbeiter (24 der untersuchten Websites) • Hinweise auf die Befolgung von Richtlinien zum Datenschutz (15) • Behandlung des Themas „Informierte Zustimmung" (11) • Hinweis auf eine Zertifizierung (24) • Angabe wissenschaftlicher Publikationen (19) • Informationen zur analytischen Validität (Messgenauigkeit) (14) • Informationen zur klinischen Validität („medizinische Aussagekraft") (9) • Informationen zum klinischen Nutzen („Sinnhaftigkeit für den Patienten") (6) • allgemeine Informationen über genetische Diagnostik und Tests (11) • Hinweise zu möglichen Konsequenzen und Reaktionen bei einem positiven Testergebnis (18) • Hinweise zu möglichen Konsequenzen und Reaktionen bei einem negativen Testergebnis (14) • Angebot einer (genetischen) Beratung (14) Keine der Firmen erfüllte alle zwölf Kriterien, drei Viertel (29) aller Internetauftritte lediglich sechs oder weniger, und auf über der Hälfte (21) fanden sich lediglich vier und weniger. Auch wenn die quantitative Evaluierung nichts über Art und Form der Informationen aussagt, zeigt sie doch klare Informationsdefizite. Auffällig wenige Informationen finden sich zur klinischen Validität und zum klinischen Nutzen. Auch ist als bedenklich festzuhalten, dass die meisten Firmen weder vor noch nach dem Test eine direkte, persönliche Beratung anbieten und sich stattdessen auf schriftliche oder internetbasierte Informationen beschränken. Insgesamt bestätigt die Untersuchung immer wieder geäußerte Befürchtungen einer mangelhaften Qualität internetbasierter Gentestangebote und lässt eine Regulierung notwendig erscheinen.

**Von „souveränen Konsumenten" und „schwarzen Schafen"**

Private Anbieter genetischer Tests wollen ihren Service als Beitrag zur Konsumentensouveränität verstanden wissen und berufen sich auf das Recht des Einzelnen, Zugang zu Informationen über seine eigene genetische Konstitution zu haben. Wie die Diskussionen auf einem Workshop anlässlich der Vorstellung des ETAG-Berichts im Europäischen Parlament im März zeigten, gibt es aber mittlerweile bei einzelnen Anbietern durchaus die Sorge, dass der Markt durch „schwarze Schafe" Schaden nimmt. Deshalb sperrt man sich nicht mehr grundsätzlich gegen regulierende Eingriffe. Insbesondere ein freiwilliger „Code of Practice", wie er derzeit von der Human Genetics Commission in Großbritannien in Zusammenarbeit mit Anbietern zu entwickeln versucht wird, trifft nicht rundweg auf Ablehnung.13 Grundsätzlich werden zur Zeit zwei Optionen diskutiert, den privaten Markt für Gentests zu regulieren: Die Etablierung von Zulassungsverfahren und die rechtliche Begrenzung der Durchführung von Gentests auf einen medizinischen Kontext. Durch die Stellung von Gentests unter Arztvorbehalt könnte ein Mindeststandard an Qualität für die Durchführung von Tests und Beratung sichergestellt werden. Eine solche Regelung, die der aktuelle deutsche Entwurf eines Gendiagnostikgesetzes ebenso wie auch ein kürzlich verabschiedetes Zusatzprotokoll zur Bioethikkonvention des Europarates vorsehen, würde den Internet-Markt voraussichtlich einschränken.14 Würde künftig eine individuelle medizinische Betreuung vorgeschrieben, wäre die derzeitige Praxis der standardisierten, onlinebasierten Beratung wohl obsolet; damit verlöre der Verkauf von Gentests über das Internet an Attraktivität. Allerdings bleibt unklar, wie mit Tests zu verfahren wäre, die als „nicht-medizinisch" anzusehen sind. Hier könnten Zulassungsverfahren hilfreich sein. Bisher gibt es - bis auf Regularien zur Zulassung von Tests im Rahmen der öffentlichen Gesundheitsversorgung - keinerlei Prozeduren der öffentlichen Kontrolle, Evaluierung oder Zulassung von genetischen Tests. Im Prinzip kann jedes Labor einen Test entwickeln und ohne Nachweis der wissenschaftlichen Fundierung und klinischen Validität auf dem Markt anbieten. Über eine behördliche Kontrolle und Zulassung von Gentests vor ihrer Markteinführung ließen sich Mindeststandards für den Nachweis der Validität und Nützlichkeit von Tests etablieren.15 Die meisten der zurzeit angebotenen Tests für weit verbreitete Erkrankungen wären dann vermutlich nicht mehr zulässig, weil sie auf Ergebnissen nicht hinreichend verifizierter Studien zu statistischen Assoziationen

zwischen Krankheitsauftreten und einzelnen DNA-Variationen basieren.

**Internationale Regulierungen tun Not**

Da Gentests via Internet weltweit verfügbar sind, empfiehlt es sich, soweit möglich internationale Regelungen zu finden. Auf europäischer Ebene wird die Regulierung der Zulassung von Gentests vor Markteinführung Gegenstand der zurzeit bei der Europäischen Kommission laufenden Überarbeitung der *Richtlinie 98/79/EG des Europäischen Parlaments und des Rates über In-Vitro-Diagnostika* sein. In einer „public consultation“, die die Kommission Ende vergangenen Jahres durchgeführt hat, sind offensichtlich Stellungnahmen eingegangen, die ein förmliches Evaluierungs- und Marktzulassungsverfahren für Gentests fordern. Das würde auch den Empfehlungen der unter Beteiligung der USA, Kanadas, Japans, Australiens und der Europäischen Union tätigen Global Harmonization Task Force zu In-Vitro-Diagnostika entsprechen. 16 Einem europäischen Zulassungsverfahren für Gentests sollten weitere Schritte zur Qualitätskontrolle folgen: Die Festschreibung eines „Code of Practice“ für private Anbieter von Gentests, wie sie derzeit in Großbritannien angestrebt wird, würde an Wirksamkeit gewinnen, wenn ein solcher Code auf europäischer Ebene Gültigkeit hätte und seine Einhaltung durch eine EU-Behörde - etwa die European Medicines Agency (EMEA) - kontrolliert und sanktioniert würde. Notwendig ist darüber hinaus ein einheitliches europäisches System zur Kontrolle und Akkreditierung von molekularbiologischen Laboren, die Gentests durchführen. Diese Maßnahme zur technischen Qualitätskontrolle ist nicht nur im Hinblick auf private Anbieter von Gentests längst überfällig.

- 1Siehe auch Lemke, T.: Gentests als Lifestyle-Phänomen, GID 189, Juli 2008, S. 35-40
- 2Vgl. Salkin, A.: When in doubt, spit it out, New York Times, 14.9.2008
- 3„SNP” steht für Single Nucleotide Polymorphism. Diese Variationen einzelner Basenpaare sollen Hinweise auf Erkrankungswahrscheinlichkeiten geben. Vgl. Hüsing, B.; Hartig, J.; Bührlen, B.; Reiß, T.; Gaisser, S.: Individualisierte Medizin und Gesundheitssystem. TAB-Arbeitsbericht Nr. 126, Juni 2008, www.tab.fzk.de/de/projekt/zusammenfassung/ab126.p… und Kollek, R; Lemke, T.: Der medizinische Blick in die Zukunft. Frankfurt/New York 2008
- 4www.23andme.com
- 5Human Genetics Commission: More Genes Direct. A report on developments in the availability, marketing and regulation of genetic tests supplied directly to the public. Department of Health, London 2007, S. 3
- 6Vgl. dazu den Schwerpunkt im GID Nr. 184, Oktober 2007
- 7Vgl. Janssens, A.C.J.W.; Gwinn, M.; Brandley, L.A.; Oostra, B.A.; van Duijn, C.M.; Khoury, M.J.: A critical appraisal of the Scientific basis of Commercial Genomic Profiles Used to Assess health Risks and Personalize Health Interventions, The American Journal of Human Genetics, Vol. 82, 2008, S.593-599
- 8Gefragt wurde nach der Art der angebotenen Tests, der Testprozedur, den verfügbaren Informationen und nach möglichen Beratungsleistungen. Nicht erfasst wurden Anbieter ohne englischsprachige Webauftritte.
- 9Eine Google-Suche mit den Schlagwörtern „home test” + „genetic”, „nutrigenetics”, „genetic test” + „diet”, „personalized nutrition” + „genetic”, „genetic test” + „cancer” ergab eine erste Liste von 49 Treffern. Aussortiert wurden Firmen, die ausschließlich Vaterschafts- oder Abstammungstests anbieten, sowie solche, die zwar im Internet ihre Gentests bewerben, diese aber nicht direkt an Verbraucher „abgeben", sondern nur über Ärzte.
- 10Zwei der Firmen (GATC und Knome) haben eine Komplettsequenzierung des Genoms im Programm - eine Dienstleistung für wissenschaftliche Auftraggeber. Die Kosten lagen 2008 zwischen 150.000 und 350.000 US-Dollar, sollen aber 2009 auf 1.000 oder zumindest 5.000 US-Dollar sinken, also auf ein auch für Privatpersonen erschwingliches Niveau. Vgl. dazu Hayden, E.C.: $5,000 genome next year, company promises, Nature online, 6.10.2008, www.nature.com/news/2008/081006/full/news.2008.11… (Zugriff 27.03.09)
- 11Kostenpunkt der kompletten SNP-Testung: 200 bis 3.500 US-Dollar.

- 12Vgl. Datta, A.K.; Selman, T.J.; Kwok, T.; Tang, T; Khan, K.S. (2008): Quality of information accompanying on-line marketing of home diagnostic tests, Journal of the Royal Society of Medicine, 101, 2008, S. 34-38
- 13Human Genetics Commission: Follow-up report to HGC seminar on genetic testing sold directly to the public. Department of Health, London 2008
- 14Das Zusatzprotokoll des Europarates findet sich unter http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/Htm… (Zugriff 27.03.09)
- 15Diese Vorschläge werden vereinzelt auch schon umgesetzt: 2008 forderten die US-Staaten New York und Kalifornien Internetanbieter von Gentests zum Nachweis von Laborlizenzen auf und rügten das Fehlen einer individuellen ärztlichen Beratung (siehe GID 189, S. 39-40).
- 16Global Humanization Task Force (GHTF): Principles of In Vitro Diagnostic Medical Devices Classification, www.ghtf.org/documents/sg1/sg1final_n045.pdf (Zugriff 27.03.09)

## Informationen zur Veröffentlichung

Erschienen in:
GID Ausgabe 193 vom April 2009
Seite 35 - 39