https://mail.gen-ethisches-netzwerk.de/node/3087

Gen-ethischer Informationsdienst

Gendiagnostik 3.0?

AutorIn
GID-Redaktion

Verfahren zur DNA-Sequenzierung werden immer schneller und billiger, ganze Genome bereits zu diagnostischen Zwecken analysiert. Das wirft eine Menge Fragen auf.

„Was denken Sie über Nutzen und Risiken der Sequenzierung des gesamten Genoms?" Unter dieser Überschrift veröffentlichte das britische Online-Portal *BioNews* Anfang Juni Ergebnisse einer Umfrage unter BesucherInnen der Website.1 Die transportierte Botschaft ist interessant, sind doch Umfrage und Veröffentlichung im Kontext der Akzeptanzbeschaffung für das umstrittene *100.000-Genome-Project* des britischen Gesundheitsministeriums zu verorten: Die große Mehrheit derjenigen, die zu einer Sequenzierung ihres gesamten Genoms bereit sind, wolle den medizinischen Fortschritt unterstützen; Hoffnungen in Bezug auf eine Verbesserung der eigenen Gesundheit seien nachrangig.

Ganz anders wird hierzulande argumentiert, wenn es um die neuen Sequenzierungstechniken und ihre Anwendung im klinischen Kontext geht. „Die Identifizierung des verantwortlichen Gendefekts", so etwa die Berlin-Brandenburgische Akademie der Wissenschaften (BBAW), habe für die einzelnen PatientInnen „einen Wert an sich", weil damit zumeist „eine lange diagnostische Odyssee zu Ende" gehe.2

Wie oft durch die Sequenzierung des gesamten Exoms (*whole exome sequencing*, WES) oder Genoms (*whole genome sequencing*, WGS) tatsächlich eine Diagnose gestellt werden kann, darüber ist bislang wenig zu erfahren (zu unbekannten Begriffen siehe Glossar auf diesen Seiten). Tatsache ist, dass die Sequenzierung immer schneller und automatisierter funktioniert, von einer verlässlichen Interpretation ihrer Ergebnisse hingegen nicht gesprochen werden kann. So ist ein Großteil der Varianten, die bei WES/WGS gefunden werden und vom Referenzgenom abweichen, unbekannt, somit also auch deren Bedeutung für ein Krankheitsgeschehen.

WES/WGS im Behandlungskontext ist daher immer *auch* Forschung. Das macht deren Einsatz bei PatientInnen umso attraktiver - neben den rapide sinkenden Kosten, die sich mittlerweile auch in der Bundesrepublik denen herkömmlicher genetischer Testverfahren annähern. **Kirsten Achtelik** hat für die Entwicklung der Sequenzierungsverfahren wichtige Schritte in einer Chronologie zusammengestellt, und **Jessica Cussins**' Blick auf die technologische Entwicklung und ihr mediales Echo bringt einige der ökonomischen Hintergründe der Gesamtgenomsequenzierung zum Vorschein.

Mit der klinischen Anwendung von WES und WGS gerät das System aus Aufklärung und Beratung, das sich hierzulande in den letzten Jahren etabliert hat, gehörig unter Druck. Wie so oft in der Geschichte der Human-

und Molekulargenetik galoppieren die technologischen Entwicklungen dem gesellschaftlichen Umgang mit ihnen davon. Denn die erforderliche Zustimmung von PatientInnen zu einem WES oder WGS - rechtlich gesehen handelt es sich hier um Gentests - ist nicht nur angesichts möglicher nicht interpretierbarer Ergebnisse kaum als „informiert“ zu bezeichnen. Auch die Wahrscheinlichkeit, dass Informationen anfallen, nach denen mit der Sequenzierung gar nicht gesucht worden ist, steht im Widerspruch zu einer umfassenden Aufklärung vor der Untersuchung.

Diskutiert wird darüber hierzulande lebhaft - allerdings bislang vor allem unter Professionellen. Da verwundert es nicht, dass im Schlepptau von WES und WGS bereits von einer „genetischen Krankenversorgung“ gesprochen wird und das Recht auf Nichtwissen, um das so lange gerungen wurde, ins Hintertreffen gerät.(2) Mit Lösungen, die sich für das Problem der Aufklärung vor WES/WGS abzeichnen, beschäftigt sich **Uta Wagenmann** in ihrem Text, insbesondere mit Vorschlägen zum Umgang mit zusätzlichem Wissen über Anlageträgerschaften. Dazu befragte sie außerdem **Sabine Rudnik-Schöneborn** von der *Gesellschaft für Humangenetik*, die auch über den Nutzen spricht, den aus ihrer Sicht die neuen Verfahren für PatientInnen haben. Einen Blick über den nationalen Tellerrand wirft **Clemens Müller-Reible**, der zehn Labore in diversen europäischen Ländern zur Praxis von WES und WGS befragt hat. Und **Julia Diekämper** und **Anja Hümpel** sehen sich den internationalen Markt und die Sequenzierungs-Angebote im Internet genauer an.

Wir hoffen, dass Sie nach der Lektüre mitdiskutieren können - auf dass die Gesamtgenomsequenzierung nicht allein Sache von Fachgesellschaften bleibt!

- 1(1) www.bionews.org.uk/page_517828.asp.
- 2(2) BBAW 2013: Stellungnahme zu den neuen Sequenzierungstechniken und ihren Konsequenzen für die genetische Krankenversorgung, im Netz unter www.bbaw.de oder www.kurzlink.de/gid231_jj.

Informationen zur Veröffentlichung

Erschienen in:
GID Ausgabe 231 vom August 2015
Seite 6 - 7