

Kapitel 2

Anwendungsbeispiele

Gentests kommen in verschiedenen Kontexten zur Anwendung. Mit unterschiedlicher Zwecksetzung werden dabei in großem Umfang persönliche Daten über die Probanden erhoben und verwendet. Die medizinische Praxis ist der wohl wichtigste Einsetzungsbereich genetischer Analysen, da die Diagnose und Behandlung von Krankheiten das Hauptziel der Humangenetik sind. Zytogenetische und molekulargenetische Untersuchungsverfahren werden in der Medizin mit den verschiedensten Zielen durchgeführt. Dazu gehören insbesondere diagnostische und pränatale Gentests, Präimplantationsdiagnostik, präkonzeptionelle Diagnostik sowie prädiktive Gentests und genetisches Screening¹.

Genetische Daten sind auch in anderen Bereichen von Interesse². Als ein solches Anwendungsbeispiel wird im Folgenden die Pharmazie näher beleuchtet. Im Anschluss werden aktuelle Entwicklungen und Interessen in der Humangenetik kurz dargestellt, um neue Geschäftsfelder und Verwendungsmöglichkeiten für genetische Informationen aufzuzeigen.

2.1 Pharmakogenetik und Pharmakogenomik

Die Pharmakogenetik und Pharmakogenomik sind Anwendungsbereiche von Gentests, die derzeit noch am Anfang stehen, aber in der Zukunft einem enormen Wachstum entgegensehen.

Die *Pharmakogenetik* untersucht genetische Faktoren, die der individuellen Reaktion auf Medikamente zugrunde liegen³. Den individuellen genetischen Variationen wird ein Einfluss auf die Wirksamkeit von Arzneimitteln und das Auftreten von Nebenwirkungen zugeschrieben⁴. Die Pharmakogenetik beabsichtigt die Ver-

¹ Vgl. *Enquete-Kommission* 2002, BT-Drs. 14/9020, S. 118.

² Medizinische Daten sind bereits eine Handelsware, vgl. *Rodwin* in: Rothman/Blumenthal 2010, S. 84 ff.

³ *Feuerstein/Kollek/Uhlemann* 2002, S. 163.

⁴ *Epplen* in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 488.

besserung der Wirksamkeit und Sicherheit von Medikamenten, die Einschränkung von Fehltherapien und die Vermeidung von Schäden durch fehlerhafte Medikation (Auswahl und Dosierung von Arzneimitteln)⁵.

Noch umfassender ist der Gegenstand der *Pharmakogenomik*. Sie interessiert sich nicht nur für bestimmte pharmakologisch interessante Polymorphismen einzelner Gene, sondern zielt auf die Erfassung aller Gene und ihrer Polymorphismen, die für die Entwicklung, Behandlung und Prognose einer spezifischen Krankheit relevant sind⁶. Die Pharmakogenomik erforscht folglich die Wechselwirkungen von neuen Wirkstoffen mit der Gesamtheit des genetischen Erbguts⁷. Die Entwicklung von Medikamenten anhand des daraus erlangten Wissens soll schließlich die Auswahl der besten, individuell zugeschnittenen Therapie ermöglichen⁸.

Zur Untersuchung der relevanten Polymorphismen werden in der Pharmakogenetik, aber auch in anderen Bereichen der Genetik, vermehrt diagnostische Chips eingesetzt. Die Fortschritte bei der Chiptechnologie führen dazu, dass mit einer einzigen Analyse eine große Zahl von Daten erhoben werden kann, für die andernfalls zahlreiche Einzeluntersuchungen notwendig wären⁹. Im Rahmen wissenschaftlicher Projekte werden hauptsächlich so genannte Mikro-Array-Methoden angewendet. Auf Mikro-Array-Chips können Polymorphismen bzw. Mutationen in großem Umfang parallel analysiert werden¹⁰. Mit der Miniaturisierung geht eine Automatisierung einher, welche die rasche Auswertung eines Probendurchsatzes ermöglicht¹¹.

Das Interesse von Pharmaunternehmen und Krankenkassen an der pharmakogenetischen Forschung wird nicht nur angesichts der Optimierung der Lebensqualität von Patienten geweckt, sondern auch dadurch, dass Nebenwirkungen von Arzneimitteln einen signifikanten Anteil der Kosten in der Gesundheitsversorgung verursachen¹². Ein weiterer ökonomischer Gesichtspunkt liegt in der Hoffnung, dass die Pharmakogenetik zur Rehabilitierung von bereits entwickelten Medikamenten, die wegen unerwarteter Nebenwirkungen an der klinischen Prüfung gescheitert sind, beitragen könnte¹³. Hier sind meist hohe Investitionskosten geleistet worden, die durch eine nachträgliche Erschließung des Marktzugangs doch noch amorti-

⁵ Epplen in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 488 f.; *Enquete-Kommission* 2002, BT-Drs. 14/9020, S. 126. Vgl. auch Bayertz/Ach/Paslack 2001, S. 287.

⁶ Feuerstein/Kollek/Uhlemann 2002, S. 166; *Enquete-Kommission* 2002, BT-Drs. 14/9020, S. 126.

⁷ Epplen in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 490. Zum Datenschutz in der pharmakogenetischen Forschung vgl. Luttenberger, DuD 2004, S. 356 ff.

⁸ Feuerstein/Kollek/Uhlemann 2002, S. 166.

⁹ DFG 2003, S. 21.

¹⁰ Epplen in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 492 und Holinski-Feder in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 116.

¹¹ DFG 2003, S. 21.

¹² Unerwünschte Medikamenten-Nebenwirkungen sind die Ursache von 5 % aller Klinikeinweisungen, treten bei 10–20 % aller hospitalisierten Patienten auf und verursachen 0,1 % aller interistischen sowie 0,01 % aller chirurgischen Todesfälle. Vgl. Epplen in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 492.

¹³ Feuerstein/Kollek/Uhlemann 2002, S. 167.

siert werden könnten. Neue Marktanteile lassen sich auch durch Einführung eines Gesundheitserhaltungsdenkens, bzw. durch eine bessere Präventivmedizin, und die damit einhergehende medikamentöse Behandlung von gesunden Personen erschließen¹⁴.

Die Pharmakogenetik bietet folglich die Chance, qualitativ bessere Arzneimittel zu produzieren und genauer zugeschnittene, individuelle Therapieformen zu finden. Dennoch dürfen auch in diesem Anwendungsbereich genetischer Tests die Risiken einer genetischen Diskriminierung nicht übersehen werden. Da pharmakogenetische Forschung in der Regel sehr hohe Kosten verursacht, besteht beispielsweise die Gefahr, dass nur im Hinblick auf häufig vorkommende Erkrankungen experimentiert wird, da seltene Krankheiten für das forschende Unternehmen nicht „rentabel“ genug sind. Denkbar ist auch eine Manipulation bei der klinischen Arzneimittelentwicklung durch die gezielte Auswahl genetisch „vorteilhafter“ Probanden. Insgesamt wird in diesem Bereich häufig der Gewinn im Vordergrund stehen, nicht das Patientenwohl.

Pharmakogenetische Untersuchungen fallen nunmehr gemäß § 3 Nr. 7 c GenDG unter den Schutzbereich des Gendiagnostikgesetzes, so dass die vom Gesetzgeber aufgestellten Zulässigkeitsvoraussetzungen zu beachten sind.

2.2 Neue Interessengebiete

Die molekularbiologische Forschung hat seit dem erfolgreichen Abschluss des Humangenomprojektes im Jahr 2003 rasante Fortschritte gemacht. Fast täglich wird die möglicherweise krankheitsverursachende Wirkung eines neuen Gens entdeckt. Hinsichtlich der daraus gewonnenen Heilungs- und Behandlungsmöglichkeiten ist die Realität allerdings weit hinter den anfänglichen Erwartungen zurück geblieben. Gentherapeutische Erfolge werden nur vereinzelt gemeldet und auch was das Verständnis von Krankheitsursachen betrifft, sind überwiegend nur Wahrscheinlichkeitsprognosen möglich.

Währenddessen entzünden sich immer wieder kontroverse Debatten in Politik und medialer Öffentlichkeit über ethische und rechtliche Fragen der Genomanalyse. Beispielsweise sorgte hierzulande die Herstellung von Mensch-Tier-Embryonen in Großbritannien für großes Aufsehen. Immer wieder populär ist die Frage, ob Homosexualität genetisch bedingt ist¹⁵. Reges Interesse fand deshalb auch eine Studie¹⁶ des renommierten „Karolinska Institutet“ in Stockholm, welche sich auf die Untersuchung der Daten von rund 3800 schwedischen Zwillingspaaren im Alter

¹⁴ Feuerstein/Kollek/Uhlemann 2002, S. 167; Epplen in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 491.

¹⁵ Zur genetischen Grundlage sexueller Präferenzen vgl. auch Winnacker 2002, S. 72 f.

¹⁶ Långström et al. „Genetic and Environmental Effects on Same-sex Sexual Behavior: A Population Study of Twins in Sweden“, in: Archives of Sexual Behavior 2010 (39), S. 75–80, im Internet abrufbar unter <http://www.springerlink.com/content/2263646523551487/> (Zugriff am 20.08.11).

von 20 bis 47 Jahren stützt. Zwar spielen nach Ansicht der Forscher die Gene bei der sexuellen Orientierung durchaus eine Rolle, im Vergleich zu Umwelteinflüssen sei diese jedoch eher gering einzuschätzen.

Seit 2007 bieten die isländische Firma „deCODEme“ und das amerikanische Unternehmen „23andMe“ weltweit die Analyse des eigenen Erbguts via Internet an. Anfang 2008 reihte sich „Navigenics“ als dritte Firma in das neue Geschäftsfeld der „Personal Genomics“ ein. Jede Privatperson kann eine Speichelprobe einsenden und wenige Wochen später in ihrem Benutzerprofil online ihre genetischen Veranlagungen bestaunen¹⁷.

Neben der Analyse des gesamten Genoms kann auch ein individuelles DNA-Profil über Krankheitsdispositionen, ethnische Herkunft etc. bestellt werden. Navigenics bietet seinen Kunden zudem einen umfassenden „Health Compass“, der unter Berücksichtigung individueller genetischer Risiken dem Probanden aufzeigen soll, wie er seine Zukunft gesünder gestalten kann, um Krankheiten vorzubeugen oder sie frühzeitig zu erkennen. Dabei wird suggeriert, dass man durch die erlangten Kenntnisse die Kontrolle über die eigene, zukünftige Gesundheit erhält¹⁸. Genetische Beratung ist in der Regel in den Leistungen enthalten.

Einige Journalisten haben bereits einen Selbsttest gewagt und letztlich davon berichtet, dass sie viele Informationen, aber wenig Wissen erhalten haben¹⁹. Die Firmen scheinen mit heiklen Veranlagungen, etwa auf Krebs oder Chorea Huntington sehr zurückhaltend umzugehen. Stattdessen werden Fragen des Lifestyles (z. B. Ernährung), des Charakters, des äußeren Erscheinungsbildes (z. B. Haarausfall) und der ethnischen Herkunft (mit der Population welches Kontinents hat das eigene Genom Ähnlichkeit) behandelt.

Insbesondere was Charakter und Lifestyle betrifft, ist es jedoch ausgesprochen schwierig, wissenschaftlich fundierte Aussagen anhand des Genoms zu treffen, da hierbei exogene Faktoren, vor allem Umwelteinflüsse, eine sehr wichtige Rolle spielen. Die Aussagen werden dabei überwiegend aufgrund von SNPs (single nucleotide polymorphisms)²⁰ getroffen. Dies sind einzelne, zufällig über unser Genom verteilte Transfers von Nukleotiden. Nach derzeitigen Schätzungen existieren im menschlichen Genom etwa fünf Millionen SNPs²¹. Eine sinnvolle Interpretation der SNP-Daten ist ausgesprochen schwierig und ohne individuelle Kenntnis der untersuchten Person sowie ihrer Lebensumstände nicht ernst zu nehmen²².

¹⁷ Einzelheiten unter www.decodeme.com www.23andme.com und www.navigenics.com (Zugriff am 20.08.11). Zu den „Direct to Consumer“- und „Over the Counter“-Tests aktuell *Leopoldina et al.*, Stellungnahme 2010, S. 36 f. m. w. Nachw., auch abrufbar im Internet unter <http://www.leopoldina.org/de/politik/empfehlungen-und-stellungnahmen/nationale-empfehlungen/praediktive-genetische-diagnostik.html> (Zugriff am 20.08.11).

¹⁸ Als „investment in your future“ bezeichnet Navigenics sein Angebot.

¹⁹ Vgl. *Heidtmann* „Reise ins Ich“, in: SZ-Magazin, Nr. 21 vom 23. Mai 2008, S. 9 ff. und *Evers* „Der Blick ins eigene Erbgut – ein Selbstversuch“, in: Der Spiegel, Heft 23/2008, S. 154.

²⁰ Dazu *Poeggel/Meitinger* in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 14.

²¹ *Utermann* in: Murken/Grimm/Holinski-Feder 2006, S. 355.

²² *GfH*, medgen 20 (2008), 237; *Aretz/Propping/Nöthen*, Dtsch Arztebl 2006, 103 (9), A 557; *Fokstuen/Heinimann*, Schweizerische Ärztezeitung 2009, 90 (9), S. 328.

Bei den geschilderten Vorgängen entsteht eine große Menge an Daten, deren Schutz höchst fraglich ist. Problematisch erscheint auch die mangelnde Aufklärung der Öffentlichkeit über die Bedeutung der Wahrscheinlichkeitsaussagen dieser Tests. Die Durchführung über das Internet bringt außerdem die Möglichkeit mit sich, eine beliebige Probe unter einem beliebigen Namen einzusenden.

Ein wachsendes Missbrauchspotential entsteht zugleich durch den Verkauf von Selbsttests zur Eigenanwendung über Drogeriemärkte und Apotheken.

Im Frühjahr 2008 stellte die drittgrößte Drogeriekette Amerikas „Rite Aid“ als erste ein DNA-Test-Kit in die Regale. Insgesamt 148,99 Dollar kosten der „DNA Paternity Test“ des Herstellers „Identigene“ und die Feststellung der genetischen Abstammung durch ein Labor mit einer Wahrscheinlichkeit von 99,99%²³. Dabei erhält der Kunde das Set zur Probeentnahme (Mundschleimhaut) im Drogeriemarkt, schickt es ein und erfährt nach seiner Wahl per Telefon, Internet oder Post das Ergebnis. Das Test-Kit selbst kostet nur 29,99 Dollar, die übrigen 119 Dollar fallen erst später an, als Gebühr für die Laborkosten. Ebenfalls zum Sortiment von „Rite Aid“ gehört ein Gentest auf Haarausfall („HairDX Hair Loss Genetic Test Kit“ für 149 Dollar), dessen wissenschaftliche Genauigkeit und persönlicher Nutzen dahingestellt bleiben.

Diese neuen Verwendungsmöglichkeiten für genetische Daten sind vom Gendiagnostikgesetz weitgehend nicht erfasst, da es sich nicht um einen der abschließend bestimmten Anwendungsbereiche handelt. Das Gendiagnostikgesetz betrifft nur genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, zur Klärung der Abstammung sowie im Versicherungsbereich und im Arbeitsleben²⁴. Die geschilderten Angebote richten sich direkt an den Verbraucher und berühren fast ausschließlich Fragen der allgemeinen Lebensführung (so genannte Lifestyle-Tests). Inwieweit durch die methodenspezifische Bestimmung des Anwendungsbereichs nach § 2 I i. V. m. § 3 Nr. 1 GenDG dennoch alle Arten genetischer Untersuchungen erfasst²⁵ werden und ob dafür wenigstens das Benachteiligungsverbot des § 4 GenDG gilt, wird zu klären sein²⁶.

²³ Einzelheiten auf der Homepage des Herstellers unter <http://www.dnatesting.com/> (Zugriff am 20.08.11). Auf dieser Seite wird außerdem kostenlos eine Einschätzung der Abstammungswahrscheinlichkeit anhand der Augenfarben der potentiellen Eltern abgegeben („Eye Color Paternity Test“), ebenso anhand der Blutgruppen („Blood Type Paternity Test“).

²⁴ Diese Anwendungsbereiche sind nach der Amtlichen Begründung abschließend, vgl. BT-Drs. 16/10532, S. 20.

²⁵ Vgl. *Stockter* in: Prütting 2010, § 2 Rn. 14. Er bestimmt den Regelungsgegenstand des GenDG methodenspezifisch, zweckspezifisch und schließlich nach der Verwendung der Untersuchungsergebnisse.

²⁶ Vgl. dazu unten Kap. 8.

Der Schutz genetischer Daten
Unter besonderer Berücksichtigung des
Gendiagnostikgesetzes
Vossenkuhl, C.
2013, XII, 166 S. 1 Abb., Softcover
ISBN: 978-3-642-35191-4