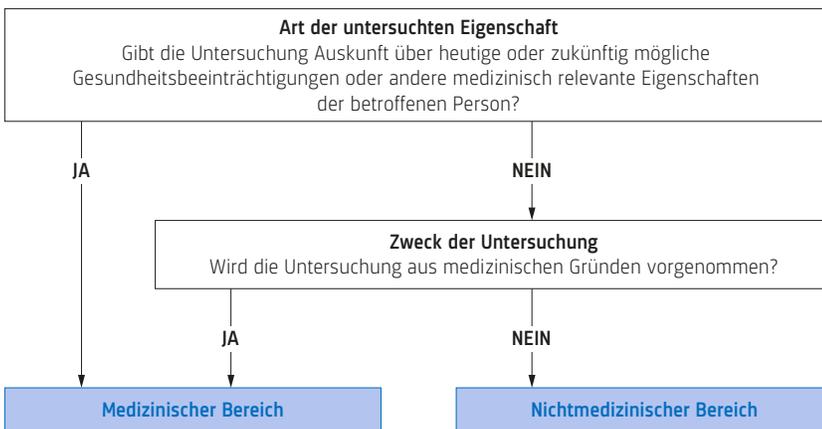


## Kapitel 5

## Direct-to-Consumer-Testing

Die technologischen Fortschritte in der Genanalytik führen seit einigen Jahren zu einem rasant steigenden Angebot an genetischen Tests, die über Apotheken, Drogerien oder das Internet direkt an Konsumenten verkauft werden. Über 250 Anbieter weltweit bewerben Angebote im Bereich Gesundheit, Ernährung, Sport, Herkunft, Charakter und mehr. Diese sogenannten Direct-to-Consumer-Tests (DtC) beinhalten in der Regel keine persönliche Beratung, sondern machen die Testergebnisse in schriftlicher Form über ein Onlineportal oder eine Broschüre direkt dem Konsumenten zugänglich.

Das revidierte Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG; siehe Kap. 14.1.) unterscheidet neu zwischen genetischen Untersuchungen im medizinischen und solchen ausserhalb des medizinischen Bereichs. DtC-Angebote sind ausschliesslich im nichtmedizinischen Bereich erlaubt und auch da nur für gewisse Untersuchungen. Die Abgrenzung zwischen den verschiedenen Bereichen kann bisweilen Schwierigkeiten verursachen. Als Kriterien für die Zuordnung führt der Bundesrat in seiner Botschaft zum GUMG die *Art der untersuchten Eigenschaft* und den *Zweck der Untersuchung* auf (vgl. Abb. 1).



**Abbildung 1:** Abgrenzung zwischen Untersuchungen im medizinischen und nichtmedizinischen Bereich.

Untersuchungen im nichtmedizinischen Bereich dürfen keine Informationen über Krankheitsveranlagungen oder Krankheitsrisiken enthalten und werden weiter in zwei Kategorien unterteilt:

- Genetische Untersuchung *besonders schützenswerter Eigenschaften* (wie z. B. persönliche Eigenschaften bezüglich Ernährungs- und Bewegungsverhalten, Charaktereigenschaften oder Herkunftsanalysen). Obwohl nicht mit einer medizinischen Fragestellung verbunden, können die Resultate die Lebensweise beträchtlich beeinflussen. Deshalb dürfen sie nur von Gesundheitsfachpersonen veranlasst werden. Dabei geht es vor allem darum, durch die kontrollierte Probennahme Missbrauch vorzubeugen und die Kontrolle der durchführenden Labors zu ermöglichen.
- Übrige genetische Untersuchungen mit *vergleichsweise belanglosen Ergebnissen* («Infotainment»), die nur ein geringes Missbrauchspotenzial haben. Dazu gehören Merkmale zum äusseren Erscheinungsbild oder zu Charaktereigenschaften.

Als DtC-Angebote im eigentlichen Sinne gelten ausschliesslich die übrigen Untersuchungen ohne weitreichende Konsequenzen für die Betroffenen, da die Folgen einer missbräuchlichen Verwendung als gering angesehen werden. Eine genetische Beratung durch die veranlassende Gesundheitsfachperson ist jedoch auch für Untersuchungen besonders schützenswerter Eigenschaften nicht vorgeschrieben. Dies kann zu unbefriedigenden Ergebnissen führen, wenn sich Konsumenten bei Fragen oder Unklarheiten zur Interpretation nicht an eine qualifizierte Fachperson wenden können.

### 5.1. Aussagekraft

Die Aussagekraft eines bestimmten Tests ist entscheidend für dessen Interpretation. Dazu werden die analytische Validität, die klinische Validität und der klinische Nutzen einer Untersuchung bewertet.

Die *analytische Validität* definiert die Fähigkeit einer Untersuchung, die «Rohdaten», also die untersuchte genetische Sequenz, genau und zuverlässig zu bestimmen. Diese Bewertung konzentriert sich auf das Labor und berücksichtigt spezifische Aspekte wie die analytische Empfindlichkeit, die Robustheit des verwendeten Verfahrens oder das Qualitätsmanagement. Für Untersuchungen besonders schützenswerter Eigenschaften gelten für Laboratorien dieselben Vor-

gaben wie für Untersuchungen im medizinischen Bereich, wodurch die Zuverlässigkeit der Resultate gewährleistet werden soll. Für andere Eigenschaften gelten keine Vorgaben, wobei jedoch auch diese Untersuchungen nach dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt werden müssen.

Die *klinische Validität* beschreibt die Fähigkeit einer Untersuchung, von den Testergebnissen auf eine bestimmte Eigenschaft zu schliessen. Genetische Tests im nichtmedizinischen Bereich basieren in der Regel auf genomweiten Assoziationsstudien, die in grossen Datensätzen nach möglichen Zusammenhängen zwischen geringfügigen Genmutationen (Single Nucleotide Polymorphisms, sog. SNPs, ausgesprochen «Snips») und unterschiedlichsten Eigenschaften suchen. SNPs, die häufiger bei Personen mit einer bestimmten Eigenschaft (z. B. erfolgreichen Sportlern) auftreten, werden mit dieser Eigenschaft in Verbindung gebracht. Die klinische Validität wird anhand der Parameter Sensitivität, Spezifität, positiver prädiktiver Wert und negativer prädiktiver Wert beschrieben (vgl. Tab. 2).

**Tabelle 2:** Begriffsdefinitionen

Begriff	Definition
Sensitivität	Wahrscheinlichkeit, dass eine Person mit der gesuchten Eigenschaft die Mutation aufweist
Spezifität	Wahrscheinlichkeit, dass eine Person ohne die gesuchte Eigenschaft die Mutation nicht aufweist
Positiver prädiktiver Wert (PPW)	Wahrscheinlichkeit, dass eine Person mit der Mutation tatsächlich die gesuchte Eigenschaft aufweist
Negativer prädiktiver Wert (NPW)	Wahrscheinlichkeit, dass eine Person ohne die Mutation die gesuchte Eigenschaft nicht aufweist

Die klinische Validität von kommerziellen Gentests im nichtmedizinischen Bereich wird von den Anbietern oft ungenügend deklariert. Studien, die die Resultate unterschiedlicher Testanbieter für dieselben Personen verglichen, fanden eine mässige Übereinstimmung oder sogar widersprüchliche Ergebnisse zwischen den unterschiedlichen Testanbietern, was insbesondere auf eine tiefe klinische Validität dieser Untersuchungen schliessen lässt.

Auch wenn ein statistisch valider Zusammenhang zwischen einer Genvariante und einer Eigenschaft besteht, sagt die statistische Assoziation grundsätzlich noch nichts darüber aus, ob und mit welchem Anteil diese Mutation tatsächlich für die gesuchte Eigenschaft verantwortlich ist. So existiert beispielsweise ein

gut belegter Zusammenhang zwischen dem Gen *ACTN3* und der Ausprägung von sogenannten «schnellen» und «langsamen» Muskelfasern. Obwohl die Genvariante für «schnelle» Muskelfasern bei vielen erfolgreichen Sprintern nachgewiesen werden kann, hat diese einzelne Mutation kaum Einfluss auf die Leistung von Breitensportlern: Studien schätzten den Einfluss dieser Genvariante auf die Varianz in Kraft und Sprintleistung bei der Normalbevölkerung auf rund 2–3%. Kommerzielle Angebote suggerieren oft einen überhöhten *klinischen Nutzen* für die Konsumenten. Aus diesem Grund muss vor jeder genetischen Untersuchung auch im nichtmedizinischen Bereich abgeklärt werden, welche Aussagekraft das Ergebnis für die betroffene Person haben kann und wie die Resultate im Hinblick auf die individuelle Situation interpretiert werden können.

## 5.2. Chancen und Risiken

Befürworter von DtC-Untersuchungen plädieren für den freien Zugang zu genetischen Untersuchungen für Konsumenten – auch im medizinischen Bereich. Sie sehen den Zugang zu persönlichen genetischen Informationen als «Recht des Individuums» und betrachten solche Untersuchungen als Grundlage für präventive und personalisierte Entscheidungen, die die Gesundheitskosten nachhaltig reduzieren können. Dem gegenüber stehen Bedenken bezüglich Qualität und Aussagekraft der Untersuchungen, Datenschutz, Missbrauch und möglicherweise lebensverändernden Entscheidungen, die ungenügend informierte Konsumenten aufgrund unvollständiger oder fragwürdiger Informationen treffen können. Zusätzlich werden Folgekosten aufgrund unnötiger und teurer Nachuntersuchungen befürchtet. Das revidierte GUMG versucht mit der Unterteilung in die verschiedenen Kategorien ein Gleichgewicht zwischen dem Recht auf Freiheit und dem Schutz des Individuums zu erreichen.

## 5.3. Empfehlungen der GUMEK und der SGMG

Selbst wenn genetische Untersuchungen klinisch valide und nützliche Informationen bereitstellen, sind die Interpretation der Ergebnisse und das Ableiten von Konsequenzen alles andere als trivial. Zusammen mit einer adäquaten Fachberatung können solche Tests in Einzelfällen trotzdem positive Veränderungen anstossen, beispielsweise hin zu einer besseren Ernährung oder mehr Bewegung. Bisherige Untersuchungen zeigen, dass DtC-Tests durchaus einen Einfluss auf das Verhalten von Personen haben können. Konsumenten solcher Tests gaben bei Befragungen beispielsweise an, dass sie aufgrund der Ergebnisse sorgfältiger

über Ernährung und Bewegung nachgedacht haben. Mehrere Studien fanden jedoch nur mässig positive oder keine Unterschiede zwischen dem Ernährungs- oder Bewegungsverhalten von Konsumenten von entsprechenden Tests und dem Rest der Bevölkerung. Dies unterstreicht die Notwendigkeit einer gleichzeitigen Betreuung durch eine Fachperson, die eine sinnvolle Lebensstiländerung durch geeignete Massnahmen unterstützen kann.

Die Eidgenössische Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) und die Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) beurteilen DtC-Gentests ohne Beratung durch eine Fachperson als problematisch und risikoreich. Sie raten deshalb davon ab, von solchen Angeboten Gebrauch zu machen, und empfehlen, sich bei Fragen an eine Fachperson zu wenden.

## Kapitel 6

# Die Personalisierte Medizin aus ökonomischer Sicht

Die Gesundheitsökonomie hat eine zweifache Aufgabe: Zum einen untersucht sie mittels volkswirtschaftlicher Methoden das Verhalten der Akteure im Gesundheitswesen. Zum anderen bedient sich die Gesundheitsökonomie des Instruments der Kosten-Nutzen-Bewertungen. In Kosten-Nutzen-Bewertungen wird den Kostenunterschieden von Interventionen das Mehr oder Weniger an Nutzen gegenübergestellt. Das daraus resultierende inkrementelle Kosten-Nutzen-Verhältnis orientiert darüber, ob beispielsweise eine neue Intervention gegenüber einer Standardintervention als kosteneffektiv angesehen werden kann.

## 6.1. Vergleich von Nutzen und Kosten

Dank der Personalisierten Medizin können z. B. Krebstherapien heute sehr viel gezielter eingesetzt werden als früher (siehe Kap. 10); gleichzeitig sind sie aber auch in vielen Fällen sehr viel teurer geworden. Für diese Krebsmedikamente gilt, dass sie erst nach vorheriger Testung auf genetische Marker oder andere Eigenschaften eingesetzt werden, um ihre volle Wirkung bei Patientinnen zu entfalten. Derartige Interventionen der Personalisierten Medizin (inkl. Screenings oder genetischer Analysen) sind allerdings nach ihrem Nutzen und ihren Kosten ebenso heterogen wie beispielsweise präventive oder gesundheitsfördernde



Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften  
Académie Suisse des Sciences Médicales  
Accademia Svizzera delle Scienze Mediche  
Swiss Academy of Medical Sciences

### Herausgeberin

Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften  
Haus der Akademien, Laupenstrasse 7, CH-3001 Bern  
mail@samw.ch, www.samw.ch

### Gestaltung

Howald Fosco Biberstein, Basel

### Übersetzung

Apostroph, Bern

### Umschlagbild

adobestock – joyt; istock – teekid

Deutsche und französische Version (pdf) auf [samw.ch/grundlagen-personalisierte-medizin](http://samw.ch/grundlagen-personalisierte-medizin)



Copyright: ©2019 Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften  
Dies ist eine Open-Access-Publikation, lizenziert unter «Creative Commons Attribution» (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0>). Der Inhalt dieser Publikation darf uneingeschränkt und in allen Formen genutzt, geteilt und wiedergegeben werden, solange der Urheber und die Quelle angemessen angegeben werden.

### Zitiervorschlag:

Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2019)  
Personalisierte Medizin. Grundlagen für die interprofessionelle Aus-, Weiter- und Fortbildung von Gesundheitsfachleuten.  
Swiss Academies Communications 14 (6).

ISSN (online): 2297-1807

DOI: <http://doi.org/10.5281/zenodo.3265194>



### SDGs: Die internationalen Nachhaltigkeitsziele der UNO

Mit dieser Publikation leistet die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften einen Beitrag zu SDG 3:  
«Ein gesundes Leben für alle Menschen jeden Alters gewährleisten und ihr Wohlergehen fördern»

[sustainabledevelopment.un.org](http://sustainabledevelopment.un.org)  
[www.eda.admin.ch/agenda2030](http://www.eda.admin.ch/agenda2030) → agenda 2030 →  
→ 17 Ziele für nachhaltige Entwicklung