

## TA-PROJEKTE

### Gentests übers Internet Qualitätsmängel und Regelungsbedarf

von Leonhard Hennen und Arnold Sauter, TAB

**Eine von vielen Beobachtern seit Längerem erwartete Entwicklung im Bereich der genetischen Diagnostik ist nun eingetreten: Das Bewerben und der Vertrieb genetischer Tests übers Internet nehmen stark zu. Dabei besteht die Befürchtung, dass bei einer solchen Vermarktung jenseits des eigentlichen Gesundheitssystems professionelle Beratungs- und Datenschutzstandards auf der Strecke bleiben. Mit dem Informationsangebot der Gentestanbieter hat sich die von ITAS koordinierte European Technology Assessment Group (ETAG) im Auftrag des STOA (Scientific Technology Options Assessment), der Einrichtung des Europäischen Parlaments zur Technikfolgenabschätzung, befasst. Der im November vergangenen Jahres vorgelegte Bericht „Direct to Consumer Genetic Testing“ (Hennen et al. 2008), dessen Ergebnisse im Folgenden dargestellt werden, hat praktisch flächendeckend Defizite aufgezeigt, die eine unkontrollierte Weiterentwicklung des Marktes kaum vertretbar erscheinen lassen.<sup>1</sup>**

#### 1 Raus aus der Arztpraxis: Der „Gencheck“ für Zuhause

Die ersten genetischen Tests auf DNA-Ebene hielten in den 1980er Jahren Einzug in die medizinische Praxis und haben seitdem beständig Anlass zu Diskussionen über mögliche nicht intendierte medizinische und gesellschaftliche Konsequenzen gegeben (Hennen et al. 2001). Neben Problemen wie dem möglichen Missbrauch genetischer Daten durch Dritte (Arbeitgeber und Versicherungen) war es vor allem der prognostische oder prädiktive Charakter von Gentests, der kritische Nachfragen nach der medizinischen Validität dieser Tests und nach den Möglichkeiten einer Eingrenzung der Testpraxis auf das medizinisch Sinnvolle erzeugte. Denn genetische Tests eröffnen die Möglichkeit der Diagnostik von noch nicht manifesten Erkrankungen, also von Krankheitsveranlagungen bzw. Erkrankungsrisiken

vor dem eventuellen Ausbruch einer Erkrankung. Unter Fachleuten ist es Konsens, dass wegen der schwierigen Interpretation der Ergebnisse, die lediglich zu Wahrscheinlichkeitsaussagen führen, prädiktive Gentests nicht ohne eingehende Beratung durchgeführt werden sollten. Und lange nicht alles, was auf DNA-Ebene getestet werden kann, ist geeignet oder sinnvoll, Patienten angeboten zu werden.

Bis Ende der 1990er Jahre 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. Dieses wachsende Angebot muss im Zusammenhang mit der wissenschaftlich-technischen Entwicklung gesehen werden. Es sind im Wesentlichen drei 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 weitverbreitete 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.

#### 2 Was finden Verbraucher im weltweiten Netz?

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, finden im Internet in der Regel nicht statt.

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 Fragesters erhoben und analysiert. Gefragt wurde nach der Art der angebotenen Tests, der Testprozedur, den verfügbaren Informationen und nach möglichen Beratungsleistungen. Nicht erfasst wurden Anbieter ohne englischsprachige Webauftritte. Identifiziert wurden 38 Firmen, die den Kunden einen Test ohne Beteiligung einer Gesundheitseinrichtung anbieten: 32 in den USA, drei in Großbritannien (Genetic Health UK, Medi-Checks, g-Nostics) und je eine in Deutschland (GATC), Island (deCODE) und den Vereinigten Arabischen Emiraten (Eastern Biotech and Lifesciences).

Etwa die Hälfte der Firmen führt die Analytik selbst durch, die anderen beauftragen separate Labors. Für 14 der Firmen sind Gentests das ausschließliche Geschäftsfeld, 24 bieten auch weitere, oft nah verwandte Dienstleistungen wie Ernährungsberatung oder Laboranalytik an. Zwei der Firmen (GATC und Knome) haben eine Kompletsequenzierung des Genoms im Programm – eine Dienstleistung, die sich bislang nicht an Privatpersonen richtet, sondern an wissenschaftliche Auftraggeber. Sollte der letztjährige Preis von 150.000 bzw. 350.000 US-Dollar allerdings tatsächlich wie angekündigt auf 1.000 oder zumindest 5.000 US-Dollar sinken (Hayden 2008), dann könnte sich dies schnell ändern.

Den Schwerpunkt der Angebote bildet mit ca. fünfzig Prozent die SNP-Diagnostik zur Bestimmung von Anfälligkeiten für multifaktorielle Erkrankungen.<sup>2</sup> 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.

### 3 Informations- und Qualitätsdefizite unübersehbar

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 nicht genetischer Heimdiagnostikangebote verwendet wurden (Datta et al. 2008). 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.

#### 4 Regulierung tut not

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 (HGC 2008).

Grundsätzlich werden zurzeit 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 Internetmarkt voraussichtlich einschränken (Council of Europe 2008).

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. Die meisten der zurzeit angebotenen Tests für weitverbreitete 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.

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 (GHTF 2008).

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 – kontrolliert und sanktioniert würde. Notwendig ist darüber hinaus ein einheitliches europäisches System zur Kontrolle und Akkreditierung von molekularbiologischen Laboren, die Gentests durchführen.

#### Anmerkungen

- 1) Ein ausführlicherer Beitrag von Leonhard Henzen und Arnold Sauter über das Projekt erscheint im Gen-ethischen Informationsdienst

(GID) 193 im April 2009 (<http://www.genethisches-netzwerk.de>).

- 2) „SNP“ steht für „single nucleotide polymorphisms“, das sind Variationen einzelner Basenpaare, die vor allem Hinweise auf Erkrankungswahrscheinlichkeiten geben sollen (vgl. Hüsing et al. 2008).

### Literatur

*Council of Europe*, 2008: Additional Protocol to the Convention on Human Rights and Biomedicine, Concerning Genetic Testing for Health Purposes; <http://conventions.coe.int/Treaty/EN/Treaties/html/203.htm> (download 27.3.09)

*Datta, A.K.; Selman, T.J.; Kwok, T. et al.*, 2008: Quality of Information Accompanying On-line Marketing of Home Diagnostic Tests. In: *Journal of the Royal Society of Medicine* 101/1 (2008), S. 34-38

*GHTF – Global Humanization Task Force*, 2008: Principles of In Vitro Diagnostic (IVD) Medical Devices Classification; <http://www.ghf.org/sg1/sg1-final.html> (download 27.3.09)

*Hayden, E.C.*, 2008: \$ 5.000 genome next year, company promises. In: *Nature online*, October 6, <http://nature.com/news/2008/081006/full/news.2008.1151.html> (download 20.4.09)

*Hennen, L.; Petermann, Th.; Sauter, A.*, 2001: Das genetische Orakel. Prognosen und Diagnosen durch Gentests – eine aktuelle Bilanz. Studien des Büros für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag, Bd. 10, Berlin

*Hennen, L.; Sauter, A.; van den Cruyce, E.*, 2008: Direct to Consumer Genetic Testing. Final Report, European Parliament, Scientific Technology Options Assessment (STOA), Brussels; die Studie wird in Kürze auf der STOA Website zum Download bereitgestellt: [http://www.europarl.europa.eu/stoa/publications/studies/default\\_en.htm](http://www.europarl.europa.eu/stoa/publications/studies/default_en.htm)

*HGC – Human Genetics Commission*, 2008: Follow-up Report to HGC Seminar on Genetic Tests Sold Directly to the Public. Department of Health, London

*Hüsing, B.; Hartig, J.; Bührle, B. et al.*, 2008: Individualisierte Medizin und Gesundheitssystem. TAB-Arbeitsbericht Nr. 126, Juni 2008, <http://www.tab.fzk.de/de/projekt/zusammenfassung/ab126.pdf> (download 27.3.09)

### Kontakt

Dr. Leonhard Hennen  
Institut für Technikfolgenabschätzung und Systemanalyse (ITAS)  
c/o Helmholtz-Gemeinschaft  
Ahrstraße 45, 53175 Bonn  
Tel. +49 (0) 2 28 / 3 08 18 - 34  
E-Mail: [hennen@tab.fzk.de](mailto:hennen@tab.fzk.de)

« »

## Neuere Entwicklungen des Internets und der Medienindustrie Ergebnisse eines STOA-Projekts

von Knud Böhle, ITAS

Die Überschrift dieses Artikels ist eine freie Übersetzung eines etwas längeren englischen Projektnamens: „Looking Forward in the ICT and Media Industry – Technological and Market Developments“. Dieses Projekt ist eines der von der European Technology Assessment Group (ETAG) für das STOA-Panel des Europäischen Parlaments durchgeführten Projekte. Im November 2007 nahm ITAS seine Arbeit auf, der Endbericht lag im Juli 2008 vor und wurde im Februar 2009 freigegeben (Böhle et al. 2008b). Eine englischsprachige Zusammenfassung der Projektergebnisse wurde bereits im November 2008 als „EFMN Brief 154“ im Rahmen des „European Foresight Monitoring Network“ veröffentlicht (Böhle 2008). Hier soll es darum gehen, wesentliche Ergebnisse in knapper Form erstmals auf Deutsch vorzustellen. Nach einleitenden Hinweisen zu Zielen, Methoden und Fokus der Studie werden ausgewählte Ergebnisse einmal im Hinblick auf Sektoren der Medienindustrie und zum anderen bezogen auf die weitere Entwicklung des Internets dargestellt.

### 1 Zielsetzung, Methoden und Fokus des Projekts

Das Ziel der Studie war es, solche Entwicklungen im Bereich der Informations- und Kommunikationstechniken (IKT) zu identifizieren, die nennenswerte Auswirkungen auf die Medienindustrien haben. Um das breite Thema handhabbar zu machen, wurde eine Fokussierung auf Web-2.0-Entwicklungen vorgenommen, die das Aufkommen computerbasierter, vernetzter elektronischer Medien und die zunehmende Bedeutung der Internetnutzer als „Prosumer“ einschließen. Die Fokussierung der Studie für das Europäische Parlament auf das Web 2.0 reflektiert die Bedeutung, die dem Thema vonseiten der Europäischen Kommission zugemessen wird, was sich etwa an der i2010-Initiative able-