

# Online-Gentests – zwischen Selbstbestimmung und Regelungsbedarf

von Dr. Simone Heidemann, Kiel, Prof. Dr. Andreas Gal, Hamburg und Dr. Kerrin Schillhorn, Köln\*

Online-Gentests (auch Direct-to-consumer (DTC)-Gentests) sind frei käufliche genetische Analysen zur Bestimmung individueller erblicher Merkmale menschlicher DNA. Sie werden der gesamten Bevölkerung oder mittels gezielter Werbung bestimmten Bevölkerungsgruppen angeboten. Online-Gentests können auf Wunsch des Kunden<sup>1</sup> durchgeführt werden, ohne dass die Veranlassung durch einen Arzt oder eine andere sachkundige Person daraufhin geprüft wird, ob die Frage des Kunden durch den Gentest beantwortet werden kann. Die Analysen werden meist an DNA aus einer Speichelprobe durchgeführt. Die Speichelprobe kann vom Kunden selbst entnommen und an das Labor geschickt werden, so dass ein persönlicher Kontakt zum Anbieter/Vermittler nicht nötig ist. Damit ist auch nicht ausgeschlossen, dass Untersuchungen beauftragt werden, die sich nicht auf eigene genetische Merkmale, sondern solche Dritter beziehen. Nutzer von Online-Gentests können sowohl gesunde<sup>2</sup> als auch erkrankte Personen sein. Durch den Vertrieb über das Internet können Anwender von Deutschland aus Online-Gentests in beliebigen Staaten durchführen lassen.

Im Folgenden sollen die rechtliche Situation für von Deutschland aus agierende Anbieter von Online-Gentests und die Konsequenzen für die Anwender dargestellt werden. Vaterschaftstests und genetische Analysen zu medizinischen Zwecken stellen derzeit den größten Anteil des Angebotes dar. Deshalb fokussiert der Artikel auf diese Bereiche. Das Thema Online-Gentests bedarf sowohl einer juristischen als auch einer medizinischen und ethischen Betrachtung, was sich in der interdisziplinären Autorenschaft widerspiegelt. Da die genetischen Aspekte z.T. spezielle Kenntnisse voraussetzen,

enthält der Artikel am Ende ein Glossar der verwendeten medizinischen Begriffe.

## A. Einleitung

Die Voraussetzungen für die Verwendung genetischer Untersuchungsmittel an menschlichem Untersuchungsmaterial (Veranlassung, Durchführung, Ergebnismitteilung etc.) regelt z.T. das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG).<sup>3</sup> Jedoch unterliegen nicht alle genetischen Untersuchungen dem Anwendungsbereich des GenDG, sondern ausweislich des §2 Abs. 1 GenDG nur genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken, zur Klärung der Abstammung sowie im Versicherungsbereich und im Arbeitsleben. Somit unterliegen in Bezug auf die hier relevante Fragestellung nur Online-Gentests zu medizinischen Zwecken und zur Klärung der Abstammung dem GenDG. Diese sollen im Abschnitt C. getrennt von Online-Gentests zu anderen Zwecken, insbesondere zu Life-Style-Zwecken, betrachtet werden, die nicht den Regelungen des

---

\* Dr. rer. nat. Simone Heidemann ist Fachhumangenetikerin am Institut für Tumorgenetik Nord in Kiel. Prof. Dr. Andreas Gal ist Facharzt für Humangenetik und emeritierter Direktor des Institutes für Humangenetik am Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf. Dr. jur. Kerrin Schillhorn ist Fachanwältin für Medizinrecht und Fachanwältin für Verwaltungsrecht, Partnerin der Mütze Korsch Rechtsanwalts-gesellschaft mbH in Köln.

1 Im Text werden Bezeichnungen wie Arzt, Kunde etc. gleichbedeutend und geschlechtsneutral auch für Ärztin, Kundin etc. verwendet.

2 Mit dem Begriff »gesund« werden hier Personen gemeint, die in Bezug auf eine in Frage stehende Erkrankung keinerlei Symptome zeigen, aber sehr wohl andere Erkrankungen haben können.

3 Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), BR-Drs. 374/09.

GenDG unterliegen (siehe Abschnitt D.). Dabei gehen die Autoren davon aus, dass die Umsetzung des GenDG derzeit nur dann gefordert werden kann, wenn die Analyse in Deutschland durchgeführt wird. Inwieweit die Bestimmungen der §§ 7, 10-12, 14 und 17 GenDG anwendbar sind, wenn das Untersuchungsmaterial zur Analyse ins Ausland versandt wird, ist derzeit noch nicht abschließend geklärt.

## B. Online-Gentests als Medizinprodukte

Alle für Online-Gentests benutzten genetischen Untersuchungsmittel sind *In-vitro*-Diagnostika im Sinne des Medizinproduktegesetzes (MPG).<sup>4,5</sup> Das MPG regelt die Anforderungen an die Herstellung, Leistungsfähigkeit, Sicherheit, Qualität und das Inverkehrbringen von *In-vitro*-Diagnostika.<sup>6</sup> Das MPG regelt jedoch nicht, bei welchen Fragestellungen eine genetische Untersuchung durchgeführt werden darf, also die medizinischen Voraussetzungen wie z.B. die Indikationsstellung.

*In-vitro*-Diagnostika benötigen vor deren Inverkehrbringen keinerlei Zulassung, sondern lediglich eine CE-Kennzeichnung.<sup>7</sup> Diese CE-Kennzeichnung kann der Hersteller unter bestimmten Bedingungen derzeit noch selbst vergeben.<sup>8</sup> Die klinische Validität ist derzeit nicht vom Hersteller, sondern vom anwendenden Arzt im Rahmen der konkreten diagnostischen Fragestellung zu bewerten und zu verantworten. Dies dürfte in praxi jedoch oft schwierig sein. Die EU-Kommission schlägt deshalb vor, in einer EU-Verordnung über *In-vitro*-Diagnostika<sup>9</sup> u.a. zu regeln, dass die Konformität von Gentests auf genetisch bedingte Störungen beim Menschen zukünftig von einer unabhängigen benannten Stelle bewertet werden soll. Diese Forderung wird vom Deutschen Ethikrat in dessen Stellungnahme »Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung« ausdrücklich unterstützt.<sup>10</sup> Mit Umsetzung dieser Verordnung würden in Europa all jene Gentests stärker reguliert werden, die Informationen über die Prädisposition für einen bestimmten gesundheitlichen Zustand oder für eine bestimmte Krankheit oder über die Wirksamkeit einer Behandlung oder die Reaktion darauf erheben. Insbesondere würden die Anforderungen an die Qualitätssicherung europaweit einheitlich definiert werden und die Verpflichtung zur Bewertung der klinischen Validität vom anwendenden Arzt auf die Anbieter von Online-Gentests übergehen.

## C. Online-Gentests, die dem Anwendungsbereich des GenDG unterliegen

### I. Online-Gentests zur Klärung der Abstammung

Auf dem deutschen Markt werden derzeit die sog. Vaterschaftstests am häufigsten online angeboten. Auch die Überprüfung anderer Verwandtschaftsbeziehungen, z.B. der Mutterschaft oder von Geschwisterschaften, wird online angeboten. Die Zuordnung eines Gentests zu genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung i.S.d. GenDG ist von rechtlicher Bedeutung, weil diese Untersuchungen in Deutschland dem Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes unterliegen.<sup>11</sup>

Pränatale Vaterschaftstests sind gemäß § 17 Abs. 6 GenDG nur erlaubt, wenn nach ärztlicher Erkenntnis an der Schwangeren eine rechtswidrige Tat nach den §§ 176 bis 179 des Strafgesetzbuchs begangen worden ist und dringende Gründe

für die Annahme sprechen, dass die Schwangerschaft auf der Tat beruht. Trotzdem werden nichtinvasive pränatale Vaterschaftstests als Online-Gentest von deutschen Portalen angeboten.<sup>12</sup>

Als Sonderform genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung könnten *forensische genetische Untersuchungen* betrachtet werden. Hierbei handelt es sich um genetische Analysen, bei denen die Herkunft von Spurenmaterial geklärt werden soll, in dem genetische Eigenschaften am Spurenmaterial mit denen bestimmter Personen verglichen und diese als Verursacher bestätigt oder ausgeschlossen werden. Forensische genetische Untersuchungen im Rahmen der Strafverfolgung unterliegen dem Strafprozessrecht und fallen nicht in den Anwendungsbereich des GenDG.<sup>13</sup> Forensische genetische Untersuchungen ohne strafrechtliche Veranlassung, also aus einem privaten Interesse heraus, wären hingegen als genetische Untersuchung zur Klärung der Abstammung zu werten, die dem Anwendungsbereich des GenDG unterliegen und damit u.a. der Einwilligung der untersuchten Personen bedürfen.

Ob *genetische Analysen zu genealogischen Zwecken (Familienforschung)*, also zur Klärung von fernen verwandtschaftlichen Beziehungen einschließlich genetischer Untersuchungen zur Klärung der ethnischen Herkunft oder vermuteten Verwandtschaft mit berühmten Persönlichkeiten (z.B. mittels Haplotypanalyse) auch Untersuchungen zur Klärung der Abstammung i.S.d. GenDG sind, ist fraglich. Auch wenn die Zielstellung bei diesen Anwendungen die Klärung der biologischen Abstammung ist und diese Fragestellung ebenso mit genetischen Methoden untersucht wird, so dürften doch die daraus möglicherweise folgenden Konsequenzen in aller Regel sehr unterschiedlich sein: Während bei den sog. Vaterschaftstest letztendlich z.B. Fragen des Unterhaltes und des Umgangsrechtes geklärt werden sollen, dürften genetische Analysen zu genealogischen Zwecken im engeren Sinne keine derartigen

4 § 3 Nr. 4 MPG: *In-vitro*-Diagnostikum ist ein Medizinprodukt, das als Reagenz, Reagenzprodukt, Kalibriermaterial, Kontrollmaterial, Kit, Instrument, Apparat, Gerät oder System einzeln oder in Verbindung miteinander nach der vom Hersteller festgelegten Zweckbestimmung zur *In-vitro*-Untersuchung von aus dem menschlichen Körper stammenden Proben einschließlich Blut- und Gewebespenden bestimmt ist und ausschließlich oder hauptsächlich dazu dient, Informationen zu liefern a) über physiologische oder pathologische Zustände oder b) über angeborene Anomalien oder c) zur Prüfung auf Unbedenklichkeit oder Verträglichkeit bei den potenziellen Empfängern oder d) zur Überwachung therapeutischer Maßnahmen.

5 Gesetzentwurf GenDG, BT-Drucks. 16/10532, S. 46.

6 § 3 Nr. 11 MPG: »Inverkehrbringen ist jede entgeltliche oder unentgeltliche Abgabe von Medizinprodukten an andere. ... Als Inverkehrbringen nach diesem Gesetz gilt nicht a) die Abgabe von Medizinprodukten zum Zwecke der klinischen Prüfung, b) die Abgabe von *In-vitro*-Diagnostika für Leistungsbewertungsprüfungen, ...«.

7 Verwaltungszeichen, mit dem der Hersteller oder EU-Bevollmächtigte erklärt, »dass das Produkt gemäß EU-Verordnung 765/2008 den geltenden Anforderungen genügt, die in den Harmonisierungsrechtsvorschriften der Gemeinschaft über ihre Anbringung festgelegt sind.«

8 Medizinprodukte-Verordnung (MPV) vom 20.12.2001 (BGBl. I, 3854), zuletzt geändert am 10.5.2010 (BGBl. I, 542).

9 Vorschlag der Europäischen Kommission für eine Verordnung des Europäischen Parlaments und des Rates über *In-vitro*-Diagnostika (COM/2012/0541 final).

10 <http://www.ethikrat.org/publikationen/stellungnahmen/die-zukunft-der-genetischen-diagnostik>, S. 96.

11 §§ 2 Abs. 1, 17 GenDG.

12 <http://www.gentest-deutschland.de/pranataler-vaterschaftstest>, abgefragt am 31.3.2014.

13 § 2 Abs. 2 Nr. 2a GenDG.

Folgen nach sich ziehen. Außerdem lassen die Ergebnisse dieser Untersuchungen nur statistische Annahmen und keine ja-/nein-Aussage wie bei Vaterschaftsanalysen zu. Auch Sinn und Zweck des Gesetzes und die Gesetzesbegründung sprechen dafür, dass der Gesetzgeber diese Anwendungsmöglichkeiten offenbar nicht im Blick hatte, als er die Regelungen zur Abstammungsklärung verabschiedet hat.

Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung dürfen gemäß § 5 Abs. 1 GenDG in Deutschland nur von Einrichtungen vorgenommen werden, die dafür eine Akkreditierung durch eine hierfür allgemein anerkannte Stelle vorweisen können. Weitere Anforderungen an die Qualität dieser Untersuchungen regelt eine Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO).<sup>14</sup> Deshalb ist davon auszugehen, dass für genetische Analysen zur Klärung der Abstammung in den dafür zugelassenen Einrichtungen ein Minimalstandard gewährleistet ist. Die Einhaltung dieses Standards wird im Rahmen der Akkreditierung, die jeweils für fünf Jahre gültig ist, in Abständen von ca. 12 Monaten überprüft.<sup>15</sup> Anbieter von genetischen Analysen zur Klärung der Abstammung ohne eine entsprechende Akkreditierung verstoßen gegen das GenDG.

## II. Online-Gentests zu medizinischen Zwecken

Die Zuordnung eines Gentests zu genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken i.S.d. GenDG ist ebenfalls von rechtlicher Bedeutung, weil auch diese Untersuchungen in Deutschland dem Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes unterliegen.<sup>16</sup>

Die Veranlassung von Online-Gentests zu medizinischen Zwecken erfolgt bei Gesunden entweder aus allgemeinem Interesse oder aus einem konkreten Anlass, meist wegen Beunruhigung durch vermeintlich genetisch bedingte Erkrankungen in der Familie (prädiktive Untersuchung, z.B. Heterozygotentest). Bei bereits Erkrankten erfolgt die Veranlassung aufgrund von Symptomen, welche die Betroffenen i.d.R. selbst einer Erkrankung zugeordnet haben (diagnostische Untersuchung). In beiden Situationen stellt der Anwender, der nicht über ärztlichen Sachverstand verfügt, einen Zusammenhang zwischen Erkrankungen/Symptomen und einer erblichen Ursache her und wählt mit dem Online-Gentest auch die Gene aus, die er für seine Erkrankung/Symptome für ursächlich hält. Die möglichst korrekte Zuordnung der Symptome der Testperson zu einer Erkrankung ist jedoch die entscheidende Voraussetzung für ein verwertbares Untersuchungsergebnis. Andernfalls werden alle genetischen Untersuchungen zwangsläufig zu falschen, insbesondere falsch-negativen Ergebnissen führen und aus dem Untersuchungsergebnis gezogene Konsequenzen blieben wirkungslos. In der fehlenden Kompetenz bei der Auswahl der zu untersuchenden Gene einerseits und bei der Bewertung der erhobenen Untersuchungsergebnisse andererseits unterscheiden sich Online-Gentests gravierend von ärztlich veranlassten genetischen Untersuchungen (siehe auch G. I.).

Bei Online-Gentests zu medizinischen Zwecken werden derzeit i.d.R. definierte Bereiche des Genoms untersucht. Dabei handelt es sich entweder um die gezielte Typisierung auf pathogene Mutationen oder auf relevante Polymorphismen (sog. SNP(s)). Schon jetzt wird auch die Untersuchung des gesamten Genoms online angeboten (Genom-sequenzierung, whole genome sequencing).

Gentests zur Wirksamkeit und Verträglichkeit von Medikamenten (sog. pharmakogenetische Untersuchungen) sind ebenfalls als genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken einzuordnen, solange es sich bei den Medikamenten um Arzneimittel handelt.<sup>17</sup>

Offen scheint hingegen, ob es sich bei genetischen Analysen auf Nahrungsmittel(un)verträglichkeiten ebenfalls um genetische Analysen zu medizinischen Zwecken handelt. Bei einer Zuordnung zu den medizinischen Zwecken i.S.d. GenDG unterlägen auch diese Untersuchungen dem Anwendungsbereich des Gesetzes.<sup>18</sup> Hier wäre also zu klären, ob die Zielstellung einen medizinischen Zweck verfolgt. In § 3 Nr. 6 GenDG definiert der Gesetzgeber genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken als »diagnostische oder prädiktive genetische Untersuchungen«. Diese Definitionen wiederum stellen ausschließlich auf Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen ab.<sup>19</sup> Eine Definition der medizinischen Zwecke an sich ist im GenDG nicht enthalten. Bei genetischen Analysen auf Nahrungsmittel(un)verträglichkeit könnte die Zuordnung zu den medizinischen Zwecken z.B. davon abhängig gemacht werden, ob die Nahrungsmittel(-un)verträglichkeit als Krankheit oder gesundheitliche Störung zu qualifizieren ist. Ist also der Zweck die Abklärung einer bereits vorhandenen Beeinträchtigung der Gesundheit im Sinne einer gesundheitlichen Störung durch ein Nahrungsmittel, so dürfte der Anwendungsbereich des GenDG eröffnet sein. Soll dagegen nur ermittelt werden, welche Nahrungsmittel für bestimmte Anwendungen (z.B. Gewichtsabnahme, Erhöhung der Leistungsfähigkeit etc.) besonders geeignet sind, könnte der Bezug zur gesundheitlichen Störung fraglich sein. Da bei einem Online-Gentests jedoch allein der Kunde den Zweck einer Untersuchung kennt, dürfte es praktisch nicht möglich sein, im Einzelfall die Eröffnung des Anwendungsbereiches des GenDG nachzuweisen.

Für genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken fordert der deutsche Gesetzgeber keine formale Akkreditierung, sondern lediglich einige der Anforderungen, welche die DIN EN ISO 15189<sup>20</sup> an akkreditierte Labore stellt.<sup>21</sup> Die Qualitätsansprüche werden sowohl in der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (RiLiBÄK),<sup>22</sup> als auch in einer

14 Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung und an die Qualifikation von ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen gem. § 23 Abs. 2 Nr. 4 und Nr. 2b GenDG. Bundesgesundheitsblatt 2013, 56: 169–175.

15 Allgemeine Anforderungen an die Kompetenz von Prüf- und Kalibrierlaboratorien (ISO/IEC 17025:2005); Deutsche und Englische Fassung EN ISO/IEC 17025:2005.

16 §§ 2 Abs. 1, 7–15 GenDG.

17 Richtlinie 2001/83/EG des Europäischen Parlaments und des Rates vom 6.11.2001 zur Schaffung eines Gemeinschaftskodexes für Humanarzneimittel (Gemeinschaftskodex für Humanarzneimittel).

18 § 3 Nr. 7c) GenDG.

19 Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), Gesetzentwurf der Bundesregierung vom 13.10.2008, BT-Drucks. 16/10532, S. 21.

20 Medizinische Laboratorien – Anforderungen an die Qualität und Kompetenz (ISO 15189:2012); Deutsche Fassung EN ISO 15189:2012.

21 § 5 Abs. 2 GenDG.

22 RiLiBÄK, Deutsches Ärzteblatt, 43 (2011) A 2298-2304.

Richtlinie der GEKO ausführlich dargestellt.<sup>23</sup> Allerdings wird die Einhaltung dieser Forderungen ohne eine formale Akkreditierung nicht regelhaft kontrolliert. Somit kann für genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken nicht davon ausgegangen werden, dass die gesetzlich vorgeschriebenen Qualitätsstandards regelhaft eingehalten werden, insbesondere nicht, wenn die Genests online angeboten werden (siehe auch G.II.).

### III. Verstoßen Online-Genests zur Klärung der Abstammung und zu medizinischen Zwecken gegen das GenDG?

Bei Online-Genests zu medizinischen Zwecken ist die vom Gesetzgeber von der Veranlassung bis zur Ergebnismitteilung geforderte Mitwirkung eines Arztes bzw. bei Online-Genests zur Klärung der Abstammung die geforderte Mitwirkung eines Arztes oder entsprechend qualifizierten Naturwissenschaftlers nicht gegeben.<sup>24</sup> Deshalb kollidieren derartige Online-Genests mit einer Reihe von Gesetzesforderungen:

#### 1. § 7 Arztvorbehalt und § 17 genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung

(Genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken dürfen nur durch Ärzte,<sup>25</sup> genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung nur durch Ärzte oder entsprechend qualifizierte nichtärztliche Sachverständige<sup>26</sup> vorgenommen werden.)

Zwar darf die Durchführung der Untersuchungen an beauftragte Personen und Einrichtungen delegiert werden,<sup>27</sup> jedoch nicht deren Veranlassung. Somit verstoßen Online-Genests zu medizinischen Zwecken und zur Klärung der Abstammung gegen die Anforderungen des GenDG, weil sie nicht von einem Arzt bzw. nichtärztlichen Sachverständigen veranlasst werden.

#### 2. § 8 Einwilligung

(Eine genetische Untersuchung oder Analyse darf nur vorgenommen werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat.)

Nahezu alle Anbieter von Online-Genests verlangen vom Kunden eine schriftliche Einwilligung. Allerdings kann bei Online-Genests weder die Einwilligungsfähigkeit geprüft noch kann sichergestellt werden, dass die Einwilligung tatsächlich von der Person gegeben wird, von der das Untersuchungsmaterial stammt. Um diese Probleme auszuräumen, bieten inzwischen einige Anbieter an, den für den Test nötigen Abstrich der Mundschleimhaut in einer öffentlichen Apotheke nach persönlicher Legitimation durch einen Apotheker vorzunehmen.<sup>28</sup> Aber selbst damit wäre die o.g. Forderung des Gesetzgebers nicht erfüllt, denn die Einwilligung muss gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person gegeben werden,<sup>29</sup> die es bei Online-Genests jedoch nicht gibt.

#### 3. § 9 Aufklärung

(Die verantwortliche ärztliche Person hat die zu untersuchende Person vor Einholung der Einwilligung aufzuklären.)

Eine ärztliche Person, also ein persönlich anwesender Arzt, müsste den Anwender aufklären, und zwar nicht irgendein Arzt, sondern der gemäß GenDG verantwortliche, also der den

Genest veranlassende Arzt. Eine Delegation der Aufklärung an andere Personen ist im Gesetz nicht vorgesehen. Demzufolge ist eine Aufklärung durch einen Apotheker oder das Angebot einer telefonischen Aufklärung durch einen an der Veranlassung nicht beteiligten Arzt nach dem GenDG nicht ausreichend, wenn dessen Anwendungsbereich eröffnet ist.<sup>30</sup>

#### 4. § 10 Genetische Beratung

(Die verantwortliche ärztliche Person soll bzw. muss der untersuchten Person eine genetische Beratung durch einen dafür qualifizierten Arzt anbieten. Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung ist die zu untersuchende Person vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durch einen für genetische Beratung qualifizierten Arzt genetisch zu beraten, soweit sie nicht im Einzelfall auf die genetische Beratung schriftlich verzichtet.)

Eine genetische Beratung durch einen mit dem Anbieter kooperierenden Arzt wäre selbst dann nicht ausreichend, wenn dieser nachweislich für genetische Beratung gemäß GenDG qualifiziert wäre, weil das Angebot der genetischen Beratung durch die verantwortliche ärztliche Person erfolgen soll, die es bei Online-Genests jedoch gerade nicht gibt.<sup>31</sup> Damit ist das Angebot einer genetischen Beratung durch mit dem Anbieter kooperierende Ärzte nicht ausreichend, auch wenn die Beratung selbst nicht durch die verantwortliche ärztliche Person erfolgen muss, sondern durch einen anderen Arzt vorgenommen werden kann.<sup>32</sup>

#### 5. § 11 Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen

(Das Ergebnis einer genetischen Untersuchung darf nur durch die verantwortliche ärztliche Person oder den Arzt, der die genetische Beratung durchgeführt hat, mitgeteilt werden.)

Bei Online-Genests holt sich der Kunde das Ergebnis meist über einen geschützten Zugang im Internet ab. Auch das Angebot einer telefonischen oder persönlichen Ergebnismitteilung durch einen kooperierenden Arzt, einen Firmenarzt oder einen Arzt der Wahl kann die vom Gesetzgeber geforderte Ergebnismitteilung durch den verantwortlichen Arzt oder den bereits für den Betroffenen tätig gewordenen genetischen Berater nicht ersetzen.

23 Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Qualitätssicherung genetischer Analysen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 4 GenDG, Bundesgesundheitsblatt 2013, 56: 163–168.

24 Vgl. hierzu auch *Reuter/Winkler*, Genests via Internet – Die Zulässigkeit nach deutschem Recht, MedR 2014, 220 (221), die allerdings untersuchen, inwieweit ein Arzt doch eingebunden werden kann.

25 § 7 Abs. 1 GenDG.

26 § 17 Abs. 4 GenDG.

27 § 7 Abs. 2 und § 17 Abs. 4 GenDG.

28 <https://www.stratipharm.de/apotheken/das-ist-stratipharm/beispiel>, abgefragt am 4.4.2014.

29 Vgl. *Reuter/Winkler*, MedR 2014, 220 (224).

30 Anderer Ansicht im Ergebnis *Reuter/Winkler*, MedR 2014, 220 (226), die wohl über einen Aufklärungsverzicht den persönlichen Kontakt zwischen Arzt und Patient für entbehrlich halten.

31 Vgl. insoweit zum Thema Fernberatung *Reuter/Winkler*, MedR 2014, 220 (226f.), die eine Beratung via Internet prüfen, aber letztlich auch nicht für mit dem GenDG vereinbar halten.

32 Anderer Ansicht *Reuter/Winkler*, MedR 2014, 220 (228), die die Rolle der verantwortlichen ärztlichen Person in diesem Kontext nicht (hinreichend) berücksichtigen.

## 6. § 12 Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen

(Die verantwortliche ärztliche Person hat die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen zehn Jahre in den Untersuchungsunterlagen über die betroffene Person aufzubewahren und nach Ablauf dieser Aufbewahrungsfrist unverzüglich zu vernichten.)

Auch hier kann die Forderung des GenDG mangels einer verantwortlichen ärztlichen Person nicht im Wortsinn des Gesetzes umgesetzt werden. Eine sinngemäße Umsetzung durch den Anbieter im Sinne einer Selbstverpflichtung wäre zwar möglich, aber weder kontrollierbar noch bei Verstößen sanktionierbar, da (die meisten) Anbieter von Online-Gentests nicht dem ärztlichen Berufsrecht und der ärztlichen Schweigepflicht unterliegen.

## 7. § 13 Verwendung und Vernichtung genetischer Proben

(Eine genetische Probe darf nur für die Zwecke verwendet werden, für die sie gewonnen worden ist. Die verantwortliche ärztliche Person oder die nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung hat die genetische Probe unverzüglich zu vernichten, sobald sie für diese Zwecke nicht mehr benötigt wird.)

Die Zweckbindung wird den Kunden inzwischen von den meisten Anbietern von Online-Gentests zugesagt. Die Einhaltung dieser Selbstverpflichtung kann jedoch bei Online-Gentests nicht kontrolliert werden, wohingegen Ärzte, die Gentests in Deutschland veranlassen/durchführen, dem ärztlichen Berufsrecht unterliegen und bezogen auf die Erfüllung dieser Gesetzesforderung überwacht werden (können).

## 8. § 14 Genetische Untersuchungen bei nicht einwilligungsfähigen Personen

(Genetische Untersuchungen an nicht Einwilligungsfähigen sind nur unter konkreten Bedingungen des Eigennutzens oder des Fremdnutzens für genetisch verwandte Personen im Hinblick auf eine geplante Schwangerschaft erlaubt.)

Bei Online-Gentests ohne persönlichen Kontakt zu einer ärztlichen Person können die Einwilligungsfähigkeit der untersuchten Person und das Vorliegen der im Gesetz benannten Bedingungen des Eigen- und Fremdnutzens nicht geprüft werden. Dadurch können Kinder, Jugendliche und andere nicht Einwilligungsfähige nicht vor unrechtmäßigen Online-Gentests geschützt werden (siehe auch G. IV.).

## 9. § 17 Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung

(siehe auch C. III. 1.-C. III. 3. und C. III. 5.-C. III. 7.)

Durch die selbstständige Initiierung und Probenentnahme durch den Kunden können die o.g. Forderungen die Veranlassung, Aufklärung und Einwilligung betreffend nicht erfüllt werden. Dies betrifft bei den Abstammungsuntersuchungen insbesondere die Überprüfung der Identität der zu untersuchenden Proben und die Authentizität der Einwilligung. Denn gemäß »Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission zur Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung« ist es nicht zulässig, dass die Probenentnahme und Identitätsfeststellung durch die zu untersuchende Person selbst oder eine ihr nahestehende Person durchgeführt wird.<sup>33</sup>

## 10. Zwischenfazit

Zusammenfassend kann festgestellt werden, dass Online-Gentests zu medizinischen Zwecken und zur Klärung der Abstammung nicht mit dem GenDG vereinbar sind. Diese Ansicht teilt offensichtlich auch die Deutsche Akkreditierungsstelle (DAkKS). Denn das Sektorkomitee der DAkKS hat unmissverständlich klargestellt:

»Die Akkreditierung eines Laboratoriums für genetische Analysen zu medizinischen Zwecken ist nicht möglich, wenn der Antragsteller die betreffende Untersuchung auch in gesetzwidriger Form als »Direct-to-consumer«-Gentest anbietet oder andere unter das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fallende Gentests in gesetzwidriger Form anbietet/durchführt.«<sup>34</sup>

## D. Online-Gentests, die nicht dem Anwendungsbereich des GenDG unterliegen

Das Spektrum der Online-Gentests, die weder zu medizinischen Fragen noch zur Klärung der Abstammung angeboten werden, ist sehr breit und reicht von genetischen Analysen zur Vorhersage von Haarausfall und Fettleibigkeit über die Steuerung der Gewichtsregulation bis hin zu Empfehlungen für die Partnersuche. Diese sog. Life-Style-Tests werden i.d.R. nur als Direct-to-consumer-Gentests angeboten. Dabei werden genetische Polymorphismen (sog. SNP(s)) untersucht, die einzeln oder in bestimmten Kombinationen mit Eigenschaften wie Haarausfall, Fettleibigkeit etc. assoziiert zu sein scheinen. Allerdings sind nicht alle dieser Angebote wissenschaftlich validiert. Vielfach werden diese Assoziationen auch fehl- oder überinterpretiert.<sup>35</sup> So gibt es z.B. durchaus genetische Eigenschaften, welche die Fruchtbarkeit eines Paares beeinflussen. Dass jedoch eine positive genetische Konstellation auf eine »langandauernde und erfüllte harmonische Partnerschaft« schließen lassen soll,<sup>36</sup> ist wissenschaftlich nicht belegt. Um die Verbraucher vor unseriösen Angeboten zu schützen, schlägt der Deutsche Ethikrat u.a. vor, eine neutrale Informationsplattform über alle verfügbaren Online-Gentests zu erstellen.<sup>37</sup> In den USA gibt es dafür bereits das Register für Gentests am National Center for Biotechnology Information,<sup>38</sup> das als Vorbild dienen könnte. Um mehr Sicherheit für Anwender derartiger Online-Gentests zu schaffen, könnte im Sinne des Verbraucherschutzes auch das Bundesamt für Verbraucherschutz tätig werden. Denn Ärzte werden jetzt schon vermehrt mit der Interpretation von Ergebnissen von Online-Gentests konfrontiert, die sie nicht veranlasst haben und meist auch nicht für indiziert halten.

33 Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung und an die Qualifikation von ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 4 und Nr. 2b GenDG, Bundesgesundheitsblatt 2013, 56: 169–175, S. 170.

34 [http://www.dakks.de/content/beschl\\_%C3\\_%BCsse-des-sektorkomitees-medizinische-laboratorien-zu-anforderungen-der-din-en-iso](http://www.dakks.de/content/beschl_%C3_%BCsse-des-sektorkomitees-medizinische-laboratorien-zu-anforderungen-der-din-en-iso).

35 [http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL\\_und\\_Stellungnahmen/2008\\_02\\_22\\_GfH\\_stellungnahme\\_snp\\_kommerz.pdf](http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL_und_Stellungnahmen/2008_02_22_GfH_stellungnahme_snp_kommerz.pdf), S. 1 ff.

36 <http://www.gentest-deutschland.de/genepartner>, abgefragt am 31.1.2014.

37 <http://www.ethikrat.org/publikationen/stellungnahmen/die-zukunft-der-genetischen-diagnostik>, S. 172.

38 Genetic Testing Registry (cited 2 July 2011), available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>.

## E. Qualitätssicherung

### I. Wissenschaftliche Validierung

Wie jedes andere kommerzielle Produkt müssen auch Online-Gentests die vom Anbieter versprochene Leistung erbringen. Dazu bedarf es des Nachweises einer wissenschaftlichen Validierung, die der Anbieter entweder selbst erbringen oder in anderer Form belegen muss, z.B. durch wissenschaftliche Publikationen oder Nachweise Dritter. Die wissenschaftliche Validität von Online-Gentests zu Fragen des Life-Style scheint in vielen Fällen dürftig bis nicht vorhanden zu sein,<sup>39</sup> z.B. für Gene, deren Varianten eine besondere Bedeutung beim Partnermatching,<sup>40</sup> bei Rückenschmerzen oder beim Entscheidungsfehlverhalten und der Risiko-/Aggressionsbereitschaft (sog. Krieger-Gen)<sup>41</sup> zugeschrieben wird. Auch die bei Genomsequenzierungen (whole genome sequencing) erhobenen Daten können derzeit noch nicht ansatzweise adäquat interpretiert werden.

### II. Technische Verifizierung

Unabhängig von der wissenschaftlichen Validität ist eine sorgfältige technische Verifizierung erforderlich um nachzuweisen, dass ein Gentest nicht nur prinzipiell, sondern auch unter den konkreten Durchführungsbedingungen des Anbieters zu reproduzierbaren Ergebnissen führt. Für genetische Untersuchungen, die nicht dem Anwendungsbereich des GenDG unterliegen (z.B. Lifestyle-Analysen), gibt es keine besonderen gesetzlichen Vorgaben für die Qualität der technischen Durchführung. Auch wenn derartige Untersuchungen i.d.R. keine schwerwiegenden Auswirkungen auf das Leben der Kunden haben und so Qualitätsmängel demzufolge weniger folgenschwer sind, hat der Kunde trotzdem einen Rechtsanspruch auf eine einwandfreie Leistung. Die Notwendigkeit einer Qualitätskontrolle für alle Online-Gentests unterstreicht eine Beobachtung des U.S. Government Accountability Office (GAO), wonach bei fünf Personen, von denen je zwei identische Proben an vier verschiedene Anbieter von Online-Gentests geschickt worden waren, Ergebnisse bzw. Interpretationen der vier Anbieter widersprüchlich waren.<sup>42</sup>

## F. Potenziell positive Auswirkungen und Chancen von Online-Gentests

Im Folgenden werden ohne Anspruch auf Vollständigkeit einige wesentliche positive Aspekte von Online-Gentests dargestellt.

### I. Recht auf informationelle Selbstbestimmung

Die freie Verfügbarkeit von Online-Gentests ermöglicht die Ausübung des im Grundgesetz verbrieften Selbstbestimmungsrechtes in Bezug auf das eigene Genom, speziell des Rechtes auf informationelle Selbstbestimmung.<sup>43</sup> Dazu zählt zum einen das Recht auf Wissen über die Individualität des eigenen Genoms und die Freiheit, selbst darüber zu bestimmen, wem gegenüber genetische Daten offenbart und zu welchen Zwecken sie verarbeitet und verwendet werden. Zum anderen gehört dazu auch das Recht auf Nicht-Wissen um den eigenen genetischen Status. Das Recht auf Wissen und Nicht-Wissen kann jedoch nur dann angemessen ausgeübt werden, wenn die Person, die untersucht werden möchte, ausreichend informiert ist.

Allerdings ist die Ausübung der informationellen Selbstbestimmung bei Online-Gentests nur eingeschränkt möglich: Zum einen erhalten die Kunden kaum Informationen darüber, wo und wie lange ihre Daten aufbewahrt, wie sie vor unbefugtem Zugriff und Missbrauch geschützt werden und wie damit z.B. im Falle einer Insolvenz des Laborbetreibers verfahren werden soll (siehe auch G. V.). Auch können die Anwender das vom Anbieter praktizierte Verfahren in keiner Weise kontrollieren oder beeinflussen. Bei in Deutschland ansässigen Firmen darf der Kunde auf die Einhaltung der Datenschutzgesetze der Bundesländer vertrauen, wohingegen in vielen anderen Ländern kein vergleichbarer Schutz genetischer Daten gewährleistet ist. Außerdem wird das Selbstbestimmungsrecht dadurch eingeschränkt, dass meist mehrere Untersuchungen in einem nach bestimmten marktstrategischen Gesichtspunkten zusammengestellten Paket angeboten werden, ohne dass die Möglichkeit besteht, einzelne Untersuchungen aus dem Paket abzuwählen.

Bezüglich der Selbstbestimmung weist der Deutsche Ethikrat in seiner »Stellungnahme zur Zukunft der genetischen Diagnostik« ausdrücklich darauf hin,

»dass es in einer freiheitlichen Gesellschaft jedem so lange unbenommen ist, auch aus von anderen schwer nachvollziehbaren Gründen Dinge – sogar selbstschädigende – zu tun, solange andere dadurch nicht beeinträchtigt werden. Um unbeabsichtigte Selbstschädigungen zum Beispiel aufgrund fehlender Informationen oder fehlender Produktqualität möglichst gering zu halten, kommt der Qualität und der Vermittlung von Informationen eine besondere ethische Bedeutung zu.«<sup>44</sup>

Diese Informationsvermittlung ist momentan jedoch nur für genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung sowie zu medizinischen Zwecken durch das GenDG vorgeschrieben und in den Richtlinien der GEKO über die Anforderungen an die ärztliche Aufklärung ausführlich dargestellt.<sup>45,46</sup> Für alle anderen Gentests fehlen derartig präzise Vorgaben.

Ein neues Problem des Datenschutzes bei Online-Gentests ergibt sich aus der großzügigen Freigabe eigener genetischer Daten: Wer seine Genomdaten ohne Anonymisierung/Pseudonymisierung in öffentlich zugängliche Genom-Datendaten-

39 *Burke*, Clinical validity and clinical utility of genetic tests; *Curr, Protoc Hum Genet* (2009), Chapter 9, Unit 9 15; *Eng and Sharp*, Bioethical and clinical dilemmas of direct-to-consumer personal genomic testing: the problem of misattributed equivalence, *Sci Transl Med* (2010), 2, 15.

40 <http://www.genepartner.com/>, abgerufen am 22.12.2013.

41 <http://www.gentest-deutschland.de/factoid>, abgefragt am 22.12.2013.

42 *Kutz*, Direct to consumer genetic tests: Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices, 2010, <http://www.gao.gov/new.items/d10847t.pdf>. [Date accessed: 07/05/2011].

43 Vgl. hierzu auch *Reuter/Winkler*, *MedR* 2014, 220 (220).

44 <http://www.ethikrat.org/publikationen/stellungnahmen/die-zukunft-der-genetischen-diagnostik>, S. 124.

45 Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG, Bundesgesundheitsblatt 2013.56: 325–325 (327 ff.).

46 Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu den Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG bei genetischen Untersuchungen zur Klärung der Abstammung, Bundesgesundheitsblatt 2011, 54: 1242–1247 (1244).

ken einstellt, wie dies häufig zu Zwecken der Familienforschung angeboten wird,<sup>47</sup> offenbart damit teilweise genetische Eigenschaften seiner Angehörigen. Denn das Genom der Kinder ist zur Hälfte mit dem jedes Elternteils identisch. Dadurch haben die Kinder ein 50 %iges Risiko, eine bei einem Elternteil vorhandene Veranlagung zu erben.

## II. Eigenverantwortliche Gesundheitsvorsorge

Vielfach wird argumentiert, dass die Möglichkeit frei verfügbarer Gentests dazu beitragen könne, von Ängsten zu befreien, wenn sich aus dem Testergebnis Handlungsoptionen im Sinne von Therapie, Vorbeugung, veränderter Lebensführung oder auch nur einem besseren Verständnis von Krankheitsursachen und -verlauf ergäben.<sup>48</sup> Studien zu Inanspruchnahme und Auswirkungen von Online-Genests zeigen jedoch, dass schon ein Jahr nach dem Gentest auf multifaktorielle Erkrankungen kein signifikanter Einfluss auf körperliche Aktivität und Ernährungsgewohnheiten mehr vorhanden ist.<sup>49</sup> Deshalb darf bezweifelt werden, dass Online-Genests wesentlich zur eigenverantwortlichen Gesundheitsvorsorge beitragen.

## III. Individualisierte Therapien

Im Jahr 2012 wurden den gesetzlich Versicherten in Deutschland die Medikamente Clopidogrel, Tamoxifen und Statine im Wert von insgesamt knapp einer halben Milliarde Euro verschrieben.<sup>50</sup> Für diese und einige andere Medikamente sind genetische Polymorphismen bekannt, die individuell unterschiedliche Wirkungen/Nebenwirkungsspektren bedingen. Durch Kenntnis dieser Polymorphismen kann z.B. die Dosierung der Medikamente optimiert oder eine individuell nicht mehr tolerable Nebenwirkung vermieden werden. Allerdings werden pharmakogenetische Analysen online meist als Pakete von bis zu 40 verschiedenen Untersuchungen angeboten, weshalb davon auszugehen ist, dass im Einzelfall nur ein geringer Teil dieser Untersuchungen tatsächlich einen praktischen Nutzen haben wird und die meisten der generierten Daten überflüssig und damit aufgenötigt sind. Außerdem kann der Patient zwar die pharmakogenetische Untersuchung selbst in Auftrag geben – den praktischen Nutzen einer Dosisänderung oder einer Substitution durch ein besser geeignetes Medikament kann er ohne ärztliche Hilfe nicht erreichen.

## IV. Schutz vor Diskriminierung

Die durch Online-Genests ermöglichte Selbstbestimmung wird in einigen Ländern bevorzugt genutzt, um einer befürchteten genetischen Diskriminierung vorzubeugen: So werden z.B. genetische Analysen zu medizinischen Zwecken von manchen Personen über Online-Genests angefordert, um im Falle eines auffälligen Befundes eine mögliche Diskriminierung durch Versicherungen oder Arbeitgeber zu vermeiden,<sup>51</sup> die sie im Falle der Veranlassung des Gentests durch einen Arzt offenbar befürchten.<sup>52</sup> Diese Intention erscheint in Deutschland praktisch nicht relevant, da das GenDG Regelungen enthält, die eine Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften verhindern sollen.<sup>53</sup>

## G. Potenzielle Risiken von Online-Genests

Im Folgenden werden ebenfalls ohne Anspruch auf Vollständigkeit einige wesentliche negative Aspekte von Online-Genests dargestellt.

## I. Fehlende medizinische Kompetenz bei der Veranlassung und Ergebnisinterpretation

Nicht unerheblich sind die Auswirkungen für die Anwender, wenn genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken online veranlasst werden, weil die Interpretation der Krankheitssymptome und die Auswahl der Gentests und damit der zu untersuchenden Gene von einem medizinischen Laien getroffen werden. So kann es leicht zu falschen, insbesondere falsch-negativen Ergebnissen kommen. Außerdem werden die ursächlichen Gene bei Online-Genests derzeit nur auf häufige, nicht aber auf alle pathogenen Mutationen oder gar nur auf Polymorphismen untersucht. Der Anwender von Online-Genests weiß i.d.R. nicht, ob die untersuchten Gensequenzen ausreichen, um ein sicheres Ergebnis zu generieren und wie viele Gene zusätzlich zu den angebotenen Genen noch für seine Fragestellung relevant sind.<sup>54</sup> Ein weiterer methodischer Nachteil von Online-Genests ist die fehlende Berücksichtigung anamnestischer und klinischer Daten, was insbesondere bei multifaktoriellen Erkrankungen zu Fehl- und Überinterpretationen führen kann.<sup>55</sup>

Aufgrund der vielfältigen Defizite, die Online-Genests zu medizinischen Zwecken gegenüber ärztlich indizierten Gentests haben, hat die US Food and Drug Administration (FDA) im Jahr 2011 mehrere Anbieter von Online-Genests aufgefordert, für genetische Analysen zu medizinischen Zwecken eine entsprechende Zulassung zu erwerben. Die Firma »23 and me«, die dies bis jetzt nicht getan hat, wurde in einem Warning Letter vom 25.11.2013<sup>56</sup> von der FDA aufgefordert, die Vermarktung ihrer medizinisch relevanten Direct-to-consumer-Tests mit sofortiger Wirkung auszusetzen. Dies zeigt, dass der Schutz genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken durch das GenDG der internationalen Entwicklung entspricht.

## II. Fehlende Qualitätssicherung

Genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung und zu medizinischen Zwecken unterliegen in Deutschland durch das GenDG strengen qualitätssichernden Voraussetzungen, z.B. über die Qualifikation der veranlassenden Ärzte<sup>57</sup> und die Qualitätsanforderungen an die durchführenden

47 <http://www.gentest-deutschland.de/dna-genealogie>, abgerufen am 4.4.2014.

48 <http://www.ethikrat.org/publikationen/stellungnahmen/die-zukunft-der-genetischen-diagnostik>, S. 123; vgl. hierzu auch *Reuter/Winkler*, MedR 2014, 220 (220).

49 *Bloss, Wineinger, Darst, Schork and Topol*, Impact of direct-to-consumer genomic testing at long term follow up. *J Med Genet* 2013, 50, 393-400.

50 *Schwabe und Paffrath* (Hrsg.), *Arzneiverordnungs-Report 2013: Aktuelle Daten, Kosten, Trends und Kommentare*, S. 423, 680, 692 und 693.

51 *Roberts, Riegert-Johnson and Thomas*, Self diagnosis of lynch syndrome using direct to consumer genetic testing: a case study, *J. Genet. Couns.* (2011), 20, 327-329.

52 *Hock, Christensen, Yashar, Roberts, Gollust, and Uhlmann*, Direct-to-consumer genetic testing: an assessment of genetic counselors' knowledge and beliefs, *Genet. Med.* (2011), 13, 325-332.

53 §§ 1 und 4 GenDG.

54 Vgl. hierzu auch *Reuter/Winkler*, MedR 2014, 220 (220).

55 *McGuire and Burke* (2008), An unwelcome side effect of direct-to-consumer personal genome testing: raiding the medical commons, *JAMA*, 300, 2669-2671.

56 <http://www.fda.gov/ICECI/EnforcementActions/WarningLetters/2013/ucm376296.htm>.

57 Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG, Bundesgesundheitsblatt 2011, 54: 1248-1256.

den Labore.<sup>58</sup> Der Verkauf von DNA-Analysen über das Internet unterläuft diese Qualitätsanforderungen. Zudem ist nicht sichergestellt, dass die zu untersuchende Probe auch wirklich der zu untersuchenden Person zuzuordnen ist.<sup>59</sup>

### III. Unangemessene Konsequenzen

Unabhängig von den o.g. methodischen Limitationen der Online-Genetests besteht die Befürchtung, dass die Ergebnisse frei verfügbarer Genetests Ängste auslösen können, mit denen die Betroffenen ohne ärztliche Beratung schlechter umgehen würden als im Falle der Veranlassung und Ergebnismitteilung durch einen Arzt. Dies scheint nach Amerikanischen Studien jedoch nur in Einzelfällen relevant, da 97% der Anwender ein Jahr nach dem Genetest keine testbedingte psychische Belastung empfanden.<sup>60</sup> Allerdings könnte dies auch auf ein mangelndes Verständnis der komplizierten genetischen Sachverhalte zurück zu führen sein. Denn selbst Ärzte ohne eine spezifische Weiterbildung haben häufig Schwierigkeiten, die Komplexität genetischer Daten zu verstehen bzw. zu vermitteln. Deshalb empfiehlt der Deutsche Ethikrat, die Aus-, Weiter- und Fortbildung der Ärzte auf dem Gebiet der Humangenetik zu verbessern. Zusätzlich müsse die Bevölkerung besser über das humane Genom informiert werden.<sup>61</sup>

Des Weiteren wird befürchtet, dass unauffällige Ergebnisse (insbesondere bei Auswahl des falschen Genetests) eine falsche Sicherheit vermitteln und dazu verleiten könnten, wirksame Vorsorge- oder Behandlungsmaßnahmen zu vernachlässigen. Umgekehrt könnten auffällige Ergebnisse einen Nihilismus/Fatalismus hervorrufen, wenn die genetische Veranlagung als unvermeidbares Schicksal angesehen und die Möglichkeit der eigenen Einflussnahme, z.B. durch Veränderung der Lebensführung, Früherkennungsmaßnahmen etc., negiert wird. Allerdings scheint der Umgang mit dem Untersuchungsergebnis mehr von der Persönlichkeit und Lebenssituation des Anwenders und dessen Wertesystem abhängig zu sein als vom Testergebnis selbst. So war in einer amerikanischen Studie der Wunsch nach einer zusätzlichen ärztlichen Interpretation des Untersuchungsergebnisses signifikant erhöht bei verheirateten, älteren Anwendern mit ausgeprägtem Gesundheitsbewusstsein, aber unabhängig vom Testergebnis selbst.<sup>62</sup>

### IV. Schutz nicht einwilligungsfähiger Personen

Die unkontrollierte Verfügbarkeit von Online-Genetests bedingt, dass der Anbieter die Identität des Anwenders und damit auch dessen Einwilligungsfähigkeit nicht wirksam prüfen kann. Damit ist es prinzipiell möglich, dass Personen ohne deren Einwilligung oder Minderjährige oder nicht einwilligungsfähige Personen ohne Einwilligung von deren Vertreter untersucht werden. Bei Online-Genetests zur Klärung der Abstammung besteht zusätzlich das Risiko von Manipulationen bei Probenentnahme, Identitätsnachweis und Authentizität der Einwilligung. Dies sind gravierende Mängel der Online-Genetests, die von nationalen<sup>63</sup> und internationalen<sup>64</sup> Gremien scharf kritisiert werden.

### V. Datensicherheit und Missbrauchspotenzial

Ein weiteres praktisch relevantes Risiko von Online-Genetests stellt der Umgang mit dem Untersuchungsmaterial und den erhobenen genetischen Daten dar. Während es für akkreditierte Labore genaue Anforderungen an den Umgang mit dem Untersuchungsmaterial und den genetischen Daten, deren

Verwendung, Sicherung, Speicherung, Übertragung, Vernichtung etc. gibt, deren Einhaltung regelmäßig vor Ort kontrolliert wird, unterliegen Anbieter von Online-Genetests keinerlei Kontrolle. Viele Anbieter machen dem Kunden gegenüber nicht einmal Angaben, was nach dem Abschluss der Untersuchungen mit dem restlichen Untersuchungsmaterial und den erhobenen genetischen Daten geschieht. Hier könnte die geplante Änderung der Verordnung des Europäischen Parlaments und des Rates über *In-vitro*-Diagnostika mehr Rechtssicherheit schaffen, in der für alle Genetests zu medizinischen Zwecken u.a. dezidierte Qualitätsanforderungen benannt sind.<sup>65</sup> Trotzdem bleiben viele Fragen offen, z.B. die nach dem Eigentumsrecht der erhobenen genetischen Daten und nach der Umsetzbarkeit von Haftungsansprüchen bei fehlerhaften Analysen, die im Ausland durchgeführt wurden, um nur zwei Beispiele zu nennen.

### VI. Gesellschaftlicher Druck zur Inanspruchnahme

Die freie Verfügbarkeit von Online-Genetests bedingt einen niedrigschwelligen Zugang zu Informationen über das eigene Genom. Vorstellbar wäre, dass sich aus der leichten Verfügbarkeit ein gesellschaftlicher Druck entwickelt, solche Tests auch tatsächlich in Anspruch zu nehmen. Allerdings ist zumindest in den USA sowohl die Inanspruchnahme von Online-Genetests zu medizinischen Zwecken seit Einführung 2001<sup>66</sup> als auch die Inanspruchnahme von online-Exomsequenzierungen (whole exome sequencing) seit Einführung 2007 nicht so groß wie erwartet und scheint keinen relevanten Einfluss auf das amerikanische Gesundheitssystem zu haben.<sup>67</sup>

### H. Ausblick

Online-Genetests bieten dem informierten Anwender die Möglichkeit, das Selbstbestimmungsrecht in Bezug auf das eigene Genom auszuüben. Sie bergen aber auch vielfältige Risiken für den unzureichend informierten Anwender bis hin

58 Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Durchführung genetischer Analysen zur Klärung der Abstammung und an die Qualifikation von ärztlichen und nichtärztlichen Sachverständigen gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 4 und Nr. 2b GenDG, Bundesgesundheitsblatt 2013, 56: 169-175; Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Qualitätssicherung genetischer Analysen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 4 GenDG, Bundesgesundheitsblatt 2013, 56: 163-168.

59 Vgl. hierzu auch *Reuter/Winkler*, MedR 2014, 220 (222).

60 *Bloss, Wineinger, Darst, Schork, Topol*, Impact of direct-to-consumer genomic testing at long term follow-up, *J Med Genet* 2013, 50: 393-400.

61 <http://www.ethikrat.org/publikationen/stellungnahmen/die-zukunft-der-genetischen-diagnostik>, S. 172.

62 *Darst, Madlensky, Schork, Topol and Bloss*, Characteristics of genomic test consumers who spontaneously share results with their health care provider, *Health Commun* 2014, 29: 105-108.

63 Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) zu »Direct-to-Consumer« (DTC)-Genetests, [http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL\\_und\\_Stellungnahmen/2011\\_12\\_02\\_GfH-Stellungnahme\\_DTC-Genetests.pdf](http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL_und_Stellungnahmen/2011_12_02_GfH-Stellungnahme_DTC-Genetests.pdf), S. 2.

64 Statement of the ESHG on direct-to-consumer genetic testing for health-related purposes, *Eu J Human Genetics* (2010), 1-3. 2.

65 <http://www.europarl.europa.eu/sides/getDoc.do?pubRef=-//EP//TEXT+TA+P7-TA-2013-0427+0+DOC+XML+V0//DE>, abgerufen am 4.4.2014.

66 *McBride, Wade and Kaphingst*, Consumers Views of Direct-to-Consumer Genetic information, *Annu. Rev. Genom. Human. Genet.* 2010, 11, 427-446.

67 *Wright and Gregory-Jones*, Size of the direct-to-consumer genomic testing market, *Genet. Med.* (2010) 12, 594.



zu einem nicht unerheblichen Missbrauchspotenzial, insbesondere wenn die Tests medizinischen Zwecken dienen.

Online-Genests zur Klärung der Abstammung und zu medizinischen Zwecken sind in Deutschland nicht zulässig, da sie die Anforderungen des Gendiagnostikgesetzes in mehreren Punkten nicht erfüllen können. Lediglich genetische Untersuchungen, die nicht dem Anwendungsbereich des GenDG unterliegen, dürften in Deutschland über das Internet legal vertrieben werden. Die Praxis zeigt jedoch, dass Online-Genests zu medizinischen Zwecken und zur Klärung der Abstammung in Deutschland derzeit trotzdem noch online angeboten werden. Denn die Umgehung der Restriktionen des GenDG ist durch den Vertrieb über das Internet einfach möglich.

Ein Verbot von Online-Genests wäre jedoch praktisch nicht durchsetzbar. Daher bedarf es einer umfassenden Information der Bevölkerung, um eine Sensibilisierung für die bestehenden Risiken zu bewirken. Auch regulierende Maßnahmen erscheinen dringend notwendig, um einen verantwortungsbewussten Umgang mit den ständig wachsenden genetischen Untersuchungsangeboten und den dabei generierten genetischen Daten durchzusetzen. Nationale und internationale Fachgesellschaften haben bereits Empfehlungen mit Minimalanforderungen an Online-Genests formuliert, so die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik,<sup>68</sup> das American College of Medical Genetics (ACMG),<sup>69</sup> die englische Human Genetics Commission (HGC)<sup>70</sup> und die European Society of Human Genetics (ESHG).<sup>71</sup> Eine Umsetzung dieser Empfehlungen wäre ein wichtiger Schritt auf dem Weg zum verantwortlichen Umgang mit sensiblen genetischen Daten.

## I. Glossar<sup>72</sup>

**Abstammungsuntersuchung:** Genetische Analyse zur Klärung verwandtschaftlicher Beziehungen wie z.B. in Frage stehender Vaterschaft, Mutterschaft, Geschwisterschaft usw. Bei diesen Untersuchungen werden hochvariable Abschnitte des Erbgutes (polymorphe Marker) der Testpersonen untersucht und miteinander verglichen. Diese Marker kommen in der Bevölkerung in vielen verschiedenen Varianten vor. Sie sind bei Eltern und deren Kindern zu 50 % identisch. Demgegenüber ist die Wahrscheinlichkeit groß, dass sich miteinander nicht verwandte Personen in diesen Varianten unterscheiden. Übereinstimmungen der genetischen Eigenschaften können allerdings auch zufällig sein. Deshalb ist die Sicherheit der Aussage umso höher, je mehr solcher Eigenschaften untersucht werden. Die untersuchten Eigenschaften tragen i.d.R. keine Information für die Herstellung eines Proteins. Eine Verwendung der Ergebnisse über die gewünschten Aussagen zu Abstammung hinaus ist deshalb momentan schwer vorstellbar.

**Diagnostische genetische Untersuchungen:** Analysen am Untersuchungsmaterial von symptomatisch Erkrankten zur Bestätigung der klinischen Verdachtsdiagnose.

**Dominant:** Die Veränderung einer der beiden Erbanlagen (mütterliche oder väterliche) ist bereits ausreichend, um den Phänotyp (z.B. eine Krankheit) auszulösen. Dementsprechend sind Heterozygote bereits phänotypisch auffällig/erkrankt.

**Exom:** Gesamtheit der Erbinformation aller Protein-codierenden Abschnitte (Exons).

**Forensische genetische Untersuchungen:** Genetische Analysen zur Klärung der Herkunft von Spurenmaterial, i.d.R. zur Aufklärung/Verfolgung/Untersuchung krimineller Handlungen.

**Genetische Polymorphismen:** Variable Abfolge von Basenpaaren ohne gesicherten Krankheitswert.

**Genom:** Gesamtheit der Erbinformation eines Menschen.

**Genomsequenzierung (whole genome sequencing):** Es ist heute schon möglich, z.B. aus einer zugeschickten Speichelprobe große Teile des Erbguts einer Person darzustellen. Genomsequenzierungen werden bereits als Online-Genests angeboten. Allerdings ist das Wissen über die Wirkung, Funktion und das Zusammenspiel der Erbanlagen des Menschen noch derart unvollständig, dass derzeit für die überwiegende Mehrzahl der dabei detektierten genetischen Varianten die klinische Bedeutung unklar ist.

**Genotyp:** Genetische Information, die dem in Frage stehenden Phänotyp zugrunde liegt.

**Haplotypanalyse:** Genetische Eigenschaften, die eng benachbart auf einem Chromosom liegen, werden i.d.R. gemeinsam, d.h. gekoppelt, an die Nachkommen vererbt. Durch die Bestimmung mehrerer benachbarter Eigenschaften erhält man eine individuelle Kombination (Haplotyp). Durch Vergleich dieser Kombinationen zwischen gesunden und betroffenen Familienmitgliedern (medizinische Zwecke) oder zwischen fraglich Verwandten (Familienforschung) können Rückschlüsse auf Erkrankungsrisiken bzw. Verwandtschaftsbeziehungen gezogen werden.

**Heterozygot:** Die mütterliche und die väterliche Ausführung (Allele) eines Genomabschnittes sind in Bezug auf die in Frage stehende genetische Eigenschaft unterschiedlich.

**Heterozygotentest:** Untersuchung auf genetische Veränderungen, die eine autosomal rezessiv erbliche Erkrankung hervorbringen können. Bei diesem Erbgang können auch symptomfreie Personen die Veränderungen in heterozygoter (mischerbiger) Form tragen, was zu einem erhöhten Erkrankungsrisiko bei den Nachkommen führen kann (siehe rezessiv).

**Monogene Erkrankungen:** Erbkrankheiten, die durch Veränderungen in einem Gen verursacht werden. Sie folgen einem der drei Mendel'schen Erbgänge (autosomal-rezessiv, autosomal-dominant, X-chromosomal). Die allermeisten monogenen Erkrankungen können nicht nur durch eine bestimmte, sondern durch viele verschiedene pathogene Mutationen in einem Gen oder in verschiedenen Genen bedingt sein. Dabei gibt es sowohl häufige als auch seltene Mutationen, weshalb bei ausschließlicher Untersuchung auf häufige Mutationen –

68 Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) zu »Direct-to-Consumer« (DTC)-Genests, [http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL\\_und\\_Stellungnahmen/2011\\_12\\_02\\_GfH-Stellungnahme\\_DTC-Genests.pdf](http://www.gfhev.de/de/leitlinien/LL_und_Stellungnahmen/2011_12_02_GfH-Stellungnahme_DTC-Genests.pdf).

69 [https://www.acmg.net/staticcontent/staticpages/dtc\\_statement.pdf](https://www.acmg.net/staticcontent/staticpages/dtc_statement.pdf).

70 [http://www.easac.eu/fileadmin/PDF\\_s/reports\\_statements/Easac\\_12\\_DTCGT-Lay\\_Web.pdf](http://www.easac.eu/fileadmin/PDF_s/reports_statements/Easac_12_DTCGT-Lay_Web.pdf).

71 <https://www.eshg.org/fileadmin/www.eshg.org/documents/PPPC/2010-ejhg2010129a.pdf>.

72 Die Erläuterungen beziehen sich insbesondere auf die Verwendung im Kontext von Online-Genests.

wie dies bei Online-Genests meist der Fall ist – die diagnostische Aussagekraft eingeschränkt ist. Kann bei einer gesunden Testperson eine krankheitsverursachende Veränderung nachgewiesen werden, ist i.d.R. eine prozentuale Aussage über die Wahrscheinlichkeit des Auftretens der in Frage stehenden Erkrankung möglich.

*Multifaktorielle Erkrankungen:* Die Ursachen dieser Erkrankungen sind nur zum Teil genetisch determiniert, wobei ein Zusammenwirken mehrerer genetischer Eigenschaften angenommen wird (polygen-multifaktorielle Erkrankungen). Untersuchungen auf genetische Veranlagungen für multifaktoriell bedingte Erkrankungen ermöglichen i.d.R. nur relativierende Aussagen, z.B. zur Erhöhung der Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Erkrankung gegenüber der Durchschnittsbevölkerung. Bei polygen-multifaktoriellen Erkrankungen werden genetische Polymorphismen (SNP) und/oder krankheitsassoziierte Genveränderungen untersucht, die bei Erkrankten häufiger auftreten als bei Gesunden. Für das Erkrankungsrisiko spielt die individuelle Lebenssituation des Probanden ebenfalls eine wichtige Rolle, die jedoch bei der Ergebnisinterpretation von Online-Genests i.d.R. keine Berücksichtigung findet.

*Pathogene Mutation:* Krankheitsauslösende Veränderung im Erbmateriale.

*Phänotyp:* Ausprägung von (Krankheits-) Merkmalen, Erscheinungs-/Krankheitsbild.

*Pharmakogenetische Untersuchungen:* Analysen von genetischen Eigenschaften, welche die individuelle Wirkung oder das Nebenwirkungsspektrum eines Medikamentes beeinflussen. Dabei handelt es sich um SNP's, die einen Einfluss auf den Metabolismus, den Transport oder das molekulare Ziel von Medikamenten haben und dadurch deren Wirksamkeit und Nebenwirkungsspektrum bei gleicher Dosis und Verabreichung individuell verändern können.

*Prädiktive Untersuchungen:* Genetische Analysen bei – zum Zeitpunkt der Untersuchung (noch) – symptomfreien Personen im Hinblick auf krankheitsauslösende Veränderungen, die möglicherweise in der Zukunft zu klinisch manifesten Erkrankungen führen könnten.

*Rezessiv:* Beim autosomal-rezessiven Erbgang führen genetische Veränderungen erst dann zur Ausprägung eines Phänotyps, wenn sowohl die mütterliche als auch die väterliche Ausprägung (Allel) eines Gens durch eine pathogene Mutation verändert ist. Die Veränderung kann in beiden Allelen identisch (homozygot), aber auch unterschiedlich sein (compound heterozygot). Statistisch erkranken 25 % der Nachkommen einer heterozygoten Person, wenn der Partner ebenfalls heterozygot für dasselbe Gen ist.

*SNP (single nucleotid polymorphism):* Variable Abfolge der DNA-Sequenz ein einzelnes Basenpaar betreffend.