

# Entwicklung von Angebot und Nachfrage prädiktiver genetischer Tests<sup>1</sup>

## Szenarien und Determinanten

von Regine Kollek\* und Thomas Lemke\*\*

### ABSTRACT

**Im vorliegenden Artikel** werden zwei mögliche Entwicklungstrends der zukünftigen Nutzung prädiktiver genetischer Tests untersucht. Das „konservative“ Szenario zeichnet sich durch eine Begrenzung des Angebots und der Nutzung prädiktiver Tests aus, die durch Arztbindung, strenge Qualitätsmaßstäbe und eine enge Definition ihres (klinischen) Nutzens erreicht wird. Demgegenüber ist das „liberale“ Szenario dadurch charakterisiert, dass die Nutzung prädiktiver genetischer Tests nur wenigen Beschränkungen unterliegt. Die beiden Szenarien werden dargestellt und vier wichtige Determinanten und Einflussfaktoren diskutiert, um auf dieser Basis zu einer begründeten Einschätzung der voraussichtlichen Entwicklung prädiktiver Gentests zu kommen.

**Schlüsselworte:** Prädiktive Gentests, Gesundheitssystem, Kommerzialisierung, Krankheitsprävention

<sup>1</sup> Der vorliegende Artikel enthält Teilergebnisse eines vom AOK-Bundesverband in Auftrag gegebenen Gutachtens (Regine Kollek, Thomas Lemke: Gesellschaftliche Implikationen prädiktiver Gentests, Oktober 2007).

**The article examines** two possible trends of the future development of predictive genetic testing. The “conservative” scenario is characterised by a limited access to predictive genetic testing which is safeguarded by high quality standards and a narrow definition of the (clinical) value; in contrast, the „liberal” scenario is characterized by the fact that the use of predictive genetic tests is more or less unrestricted. The article presents both scenarios, discusses four important determinants and variables and offers a justified evaluation of the prospective development of predictive genetic tests.

**Keywords:** Predictive genetic testing, health care system, commercialisation, disease prevention

<sup>1</sup> The article contains results of an expert opinion commissioned by the Federal Association of the AOK (Regine Kollek, Thomas Lemke: Gesellschaftliche Implikationen prädiktiver Gentests, October 2007).

## 1 Einleitung

Genetische Technologien finden zunehmend Eingang in die klinische Praxis. Während die Zahl der von den Krankenkassen finanzierten DNA-basierten Tests von 1990 bis 1996 nur langsam anstieg (Feuerstein et al. 2002, 60), verdreifachte sie sich zwischen 1996 und 2002 (Schmidtke et al. 2005). Demgegenüber verzeichneten die Zahlen der Chromosomenuntersuchungen sowie

die der genetischen Beratungen nur einen leichten Anstieg beziehungsweise blieben ab 1996 ungefähr auf dem gleichen Niveau (Abbildung 1). Gleichzeitig ist zu beobachten, dass sich der Schwerpunkt des gendiagnostischen Angebots in den letzten Jahren von den relativ seltenen monogenetischen hin zu den weit verbreiteten multifaktoriellen Erkrankungen verlagert. Im Zentrum des Interesses stehen zunehmend molekulargenetische Analysen, die Krankheitsveranlagungen für komplexe Leiden wie

\* Prof. Dr. rer. nat. Regine Kollek

Forschungsschwerpunkt Biotechnik, Gesellschaft und Umwelt, Universität Hamburg, Falkenried 94, 20251 Hamburg

Telefon: 040 42803-6309 · Telefax: 040 42803-6315

E-Mail: kollek@uni-hamburg.de

\*\* Privatdozent Dr. phil. Thomas Lemke

Institut für Sozialforschung an der Johann Wolfgang Goethe-Universität, Senckenberganlage 26, 60325 Frankfurt am Main

Telefon: 069 756183-45 · Telefax: 069 749907

E-Mail: lemke@em.uni-frankfurt.de

beispielsweise Herz-Kreislauf-Erkrankungen, Asthma, Krebs oder Diabetes erfassen sollen.

Vor diesem Hintergrund stellt sich die Frage, ob sich Entwicklungstrends für die zukünftige Nutzung prädiktiver genetischer Tests abzeichnen und von welchen Einflussfaktoren sie abhängen. In diesem Artikel gehen wir von zwei Szenarien aus, die die äußeren Markierungen eines breiten Spektrums von möglichen Entwicklungsverläufen definieren. Das „konservative“ Szenario zeichnet sich durch eine Begrenzung des Angebots und der Nutzung prädiktiver Tests aus, die durch Arztbindung, strenge Qualitätsmaßstäbe und eine enge Definition ihres (klinischen) Nutzens sowie eine restriktive Haltung der Leistungserbringer und Kostenträger erreicht wird. Das „liberale“ Szenario ist dadurch charakterisiert, dass die Nutzung prädiktiver genetischer Tests nur wenigen Beschränkungen unterliegt. Sie werden nicht nur durch Ärzte verschrieben, sondern sind auch über kommerzielle Anbieter preisgünstig auf dem freien Markt verfügbar.

Im Folgenden sollen diese beiden Szenarien und die sie beeinflussenden Faktoren dargestellt und diskutiert werden, um auf dieser Basis zu einer begründeten Einschätzung der voraussichtlichen Entwicklung prädiktiver Gentests zu kommen.

## ■ 2 Entwicklungstrends für die zukünftige Nutzung prädiktiver Gentests

### 2.1 Das konservative Szenario

Prädiktive genetische Tests zur Identifizierung von genetischen Krankheitsdispositionen werden in Deutschland etwa seit Ende der 1980er beziehungsweise Anfang der 1990er Jahre durchgeführt. Die ersten Tests zielten auf die Identifizierung von genetischen Veränderungen, die eine Krankheit entweder weitgehend determinieren (Chorea Huntington, Familiäre Adenomatöse Polyposis) oder ein erhöhtes Erkrankungsrisiko anzeigen (BRCA1/2 bei Brustkrebs). Solche Tests werfen eine Fülle von psychischen und ethischen Problemen auf, wenn für die fraglichen Krankheiten keine wirksamen oder akzeptablen Präventions- und/oder Behandlungsmöglichkeiten zur Verfügung stehen. Aus diesen Gründen wurde beispielsweise der prädiktive Gentest auf familiären Brustkrebs zunächst in einem Pilotversuch erprobt, in dem nicht nur die genetisch-medizinischen Aspekte untersucht, sondern auch Konzepte der psychosozialen Beratung entwickelt wurden (vgl. u.a. Gerhardus et al. 2005). Seit 2005 werden die Kosten für die Untersuchung von den Krankenkassen erstattet, wenn eine Indikation dafür vorliegt und wenn sie in einer dafür spezialisierten Einrichtung vorgenommen wird, die auch die erforderliche Beratung anbietet.

Außerhalb solcher spezialisierter Einrichtungen werden prädiktive genetische Tests von niedergelassenen Humagenetikern oder Fachärzten beziehungsweise Fachärztinnen für die entsprechende Krankheit veranlasst. Dies entspricht den gültigen Richtlinien, die vorschreiben, dass Tests auf genetische Dispositionen für schwere Krankheiten nur von besonders dafür qualifizierten Ärzten und unter Einhaltung bestimmter Rahmenbedingungen vorgenommen werden dürfen (*Bundesärztekammer 1998; Bundesärztekammer 2003*).

Inzwischen stehen auch Tests auf genetische Risiken für komplexe Erkrankungen wie Diabetes, Herz-Kreislauf-Erkrankungen oder Alzheimer zur Verfügung. Allerdings zeigen die bisher identifizierten, prädiktiv-genetischen Marker zumeist nur eine geringe Erhöhung des durchschnittlichen Erkrankungsrisikos an. In vielen Fällen sind keine spezifischen Maßnahmen zur Risikoreduktion bekannt, sodass die Handlungsrelevanz solcher Informationen für die getesteten Personen gering ist; vielfach gehen sie nicht über die Empfehlung zur Einhaltung eines gesunden Lebensstils hinaus. Von daher genügen viele prädiktive genetische Tests nicht den Anforderungen, die nach Auffassung professioneller Gremien und Gutachter an die Qualität solcher Untersuchungen zu stellen sind (vgl. *Group of Experts 2004, 27*).

Vor allem der klinische Nutzen steht bei prädiktiven genetischen Untersuchungen häufig in Frage. Ein Test hat dann einen klinischen Nutzen, wenn er eine Möglichkeit eröffnet, den voraussichtlich ungünstigen Verlauf einer gesundheitlichen Entwicklung mit einer effektiven Behandlung zu verhindern oder zu verbessern (*Holtzman 2003*). Insofern hängt der klinische Nutzen eines prädiktiven Tests in hohem Maße von existierenden Präventionsmöglichkeiten, effizienten prophylaktischen Maßnahmen und testspezifischen Therapien sowie dem Zugang zu ihnen ab (*Feuerstein und Kollek 2000*). Dass sich bei vielen der derzeit angebotenen prädiktiven Gentests ein klinischer Nutzen in diesem Sinne nicht beobachten lässt, spricht ebenso wie die Arztbindung und das verpflichtende Beratungsangebot gegen eine schnelle und umfassende Ausbreitung prädiktiver Tests im Gesundheitssystem.

### 2.2 Das liberale Szenario

Es ist allerdings fraglich, ob diese Faktoren, und hier vor allem die mangelnde Verfügbarkeit präventiver und/oder therapeutischer Möglichkeiten die Nachfrage nach beziehungsweise Anwendung von prädiktiven Gentests auf lange Sicht wirksam beschränken. Die Definition eines klinischen Nutzens hat in den letzten Jahren eine signifikante Erweiterung erfahren. So sehen etwa wichtige Vertreter der Public-Health-Genetik den klinischen Nutzen prädiktiver Tests nicht allein in möglichen Vorbeugungs- oder Behandlungsoptionen, sondern vielmehr in der allgemeinen Rele-

## Entwicklung von Angebot und Nachfrage prädiktiver genetischer Tests

vanz eines Testresultats für klinische Entscheidungen. Grosse und Khoury stellen etwa den Wert der Information an sich heraus, der auch ohne spezifische Maßnahmen zur Reduktion von Morbidität oder Mortalität von vielen Menschen als wichtig und nützlich empfunden würde (Grosse und Khoury 2006, 449). Entsprechend breit angelegt ist die von ihnen vorgeschlagene Definition: „In its broadest sense, clinical utility can refer to any outcomes considered important to individuals and families (e.g. reproductive decisions and psychological support)“ (Grosse und Khoury 2006, 448). Damit erfüllte praktisch jede Verwendung eines (prädiktiven) Gentests, die ein Individuum für sich als nützlich oder sinnvoll betrachtet, das Kriterium des klinischen Nutzens.

In dieser Lesart lässt sich der Nutzen (prädiktiver) genetischer Tests nicht objektiv bestimmen, sondern er hängt letztlich von den Interessen und Bedürfnissen der unterschiedlichen Entscheidungsträger, Anbieter und Nutzer ab, die äußerst heterogen und teilweise auch gegensätzlich und widersprüchlich sein können. Auf der Grundlage dieser umfassenden wie unspezifischen Definition erfüllte auch der Nachweis einer genetischen Krankheitsanlage bei einem Fötus, die zumeist zu einem Abbruch der Schwangerschaft führt, das Kriterium des klinischen Nutzens. Diese breite Bestimmung des klinischen Nutzens prädiktiver Tests würde nahezu jeden Leistungsanspruch gegenüber dem Kostenträger rechtfertigen. So könnten Eltern etwa verlangen, dass die Kosten für die molekulargenetische Untersuchung des ACE-Gens (Angiotensin-Konversions-Enzym) bei ihrem Kind übernommen werden. Da

bestimmte Varianten dieses Gens besonders häufig bei Hochleistungssportlern vorkommen (Hruskovicová et al. 2006), dürfte diese Information für Eltern bei Entscheidungen für oder gegen eine Karriere ihres Kindes im Leistungssport interessant sein.

Es steht zu vermuten, dass in dem potenziell unbegrenzten Anwendungsbereich, der sich durch eine breite Nutzendefinition eröffnet, Angebot und Nachfrage im Bereich prädiktiver Tests nur noch bedingt durch einen klinischen Nutzen im engeren Sinne beeinflusst werden. Eine Reihe von Determinanten spricht dafür, dass sich die zukünftige Nutzung prädiktiver Gentests eher in Richtung des liberalen Szenarios bewegt. Im Folgenden soll auf vier Bestimmungsfaktoren kurz eingegangen werden: die Resonanz des Gendiskurses in der Bevölkerung, die „Normalisierung“ prädiktiver genetischer Tests, anvisierte Einsparpotenziale im Gesundheitswesen sowie Vermarktungsstrategien kommerzieller Akteure.

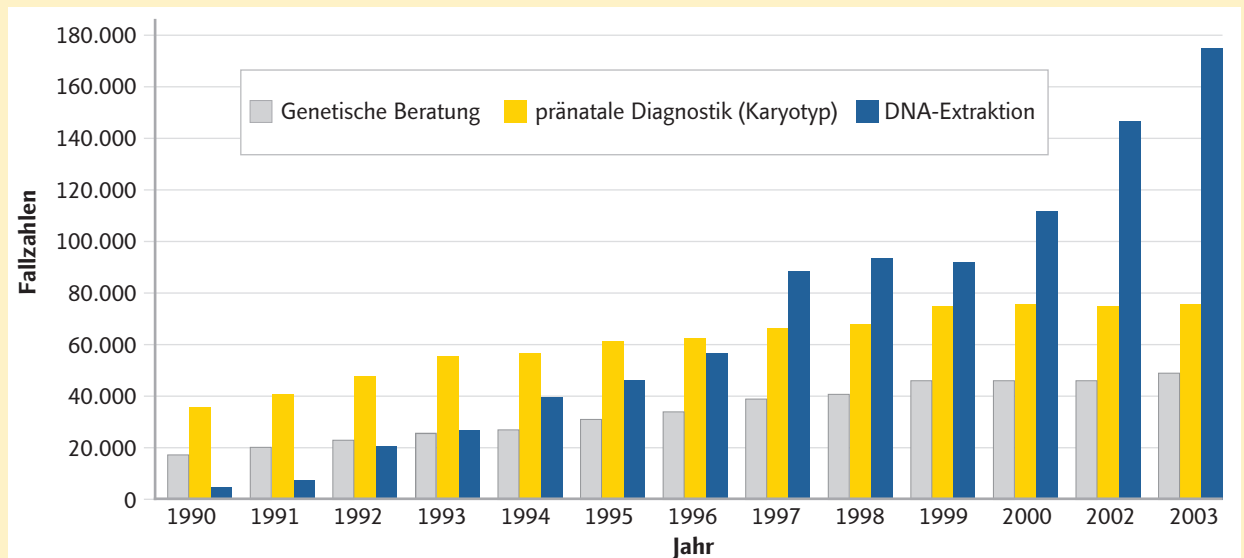
### ■ 3 Determinanten der gesellschaftlichen Akzeptanz prädiktiver Gentests

#### 3.1 Resonanz in der Bevölkerung und Konturen genetischer Verantwortung

Die Nachfrage nach genetischen Tests wird entscheidend von der kollektiven Einschätzung der Bedeutung genetischer Informatio-

ABBILDUNG 1

#### Entwicklung der Anzahl genetischer Dienstleistungen, die von den gesetzlichen Krankenkassen erstattet werden



Quellen: 1990–1998: Feuerstein et al. 2002; 1999–2002: Schmidtke et al. 2005.  
Im Diagramm wurden Daten aus beiden Quellen zusammengeführt.

nen für die Gesundheit bestimmt. Dem von Politik und Wissenschaft vielfach propagierten Ziel einer „genetischen Alphabetisierung“ (genetic literacy) der Bevölkerung kommt heute eine zentrale Rolle bei der Gesundheitsaufklärung zu. So fordert ein Expertengremium der Europäischen Union weitere „Kommunikationsinitiativen“ (*Group of Experts 2004, 39–41*), um die Öffentlichkeit vom Nutzen genetischer Tests zu überzeugen. Es sollen größere Anstrengungen erfolgen, um genetisches Wissen in der Krankheitsvorsorge zu verbreiten. Der Text empfiehlt, Laien und Fachleuten Informationen über genetische Untersuchungsverfahren zur Verfügung zu stellen, Diskussionsforen einzurichten und die Vermittlung genetischen Wissens im Bildungssystem zu verbessern (*Group of Experts 2004, 84 f.*).

Im Rahmen dieser politisch-medialen Konjunktur zeichnen sich Konturen einer „genetischen Verantwortung“ ab (*vgl. Lemke 2006a, 111–137*). Dieser Vorstellung zufolge soll es möglich sein, genetische Risiken wie andere Gesundheitsrisiken durch entsprechende Verhaltensänderungen zu minimieren. Mit den zunehmenden Testmöglichkeiten und dem steigenden Wissen um genetische Komponenten wachsen die institutionellen Erwartungen und die Anforderungen an die Einzelnen und deren Verantwortung für das eigene Wohlergehen und die Gesundheit der Familie. Ein Indiz dafür ist die wachsende Zahl von Gesundheitsratgebern, in denen genetisches Wissen eine zentrale Rolle spielt. In diesen Büchern erscheint Gesundheit als planbares Resultat rationalen Handelns und beruht auf der richtigen Auswahl und Anwendung prädiktiver genetischer Tests (*vgl. Lemke 2006b*).

### 3.2 „Normalisierung“ genetischer Tests

Die weitere Entwicklung prädiktiver Gentests hängt auch davon ab, ob genetische Untersuchungsverfahren in der gesellschaftlichen Wahrnehmung eine Sonderrolle innerhalb des medizinischen Spektrums („genetischer Exzeptionalismus“) einnehmen und sie daher besondere regulatorische Vorkehrungen im Hinblick auf Qualitätssicherung und Datenschutz erfordern. Eine Reihe aktueller empirischer Studien deutet darauf hin, dass prädiktive Tests auf leichtere beziehungsweise behandelbare oder vermeidbare Erkrankungen von vielen Betroffenen nicht als belastender empfunden werden als nichtgenetische Untersuchungen.

In einer britischen Untersuchung wurden 42 Personen befragt, die auf eine genetische Disposition für Venenthrombosen getestet worden waren. Sie schätzten den Test überwiegend als weniger invasiv beziehungsweise belastend ein, als einen genetischen Test auf eine Veranlagung für Brustkrebs, oder auch einen nichtgenetischen Test auf Diabetes. Bis auf einige Aus-

nahmen vertraten die meisten Befragten die Auffassung, dass eine Beratung vor einem solchen Test unnötig sei (*Saukko et al. 2006*).

In einer weiteren britischen Untersuchung wurden die psychischen Effekte einer phänotypischen (Messung der Konzentration des Transferrin-Eisen-Komplexes im Blut) und einer genotypischen (molekulargenetische Untersuchung der DNA aus einer Speichelprobe) Screeningstrategie auf die Veranlagung für Hämochromatose (Eisenspeicherkrankheit) untersucht. Keines der beiden Screenings rief relevante negative psychische Effekte hervor, und beide Untersuchungsstrategien wurden von den Teilnehmern als wenig beeinträchtigend empfunden (*Patch et al. 2005*). Eine US-amerikanische Untersuchung ergab, dass sogar die Durchführung von Tests, die darauf abzielen, bei Neugeborenen eine Disposition für Typ-I-Diabetes festzustellen, nicht zu einem erhöhten Angst- oder Besorgnisniveau bei den Müttern führte (*Kerruish et al. 2007*). Sollten sich diese Untersuchungsergebnisse in weiteren Studien validieren, dürften prädiktive Tests auf leichtere oder potenziell behandelbare Erkrankungen weder bei Klienten noch bei Ärzten auf allzu große Vorbehalte stoßen. Vielmehr kann davon ausgegangen werden, dass solche Tests in vielen Praxen selbst dann, wenn sie von den Kostenträgern nicht erstattet werden, als individuelle Gesundheitsleistungen angeboten und angenommen werden.

### 3.3 Anvisierte Einspareffekte im Gesundheitswesen

Ein dritter Faktor, der die Nutzungsperspektiven prädiktiver Tests bestimmt, sind erwartete oder tatsächlich realisierte Einsparpotenziale im Gesundheitswesen. Sie könnten die Kostenträger dazu motivieren, bei der Erstattung von Testkosten keine allzu restriktiven Maßstäbe anzulegen und so der Anwendung und Verbreitung prädiktiver Tests einen besonderen Impuls verleihen. Da die unmittelbaren und mittelbaren Wirkungen und Konsequenzen medizinischer Technologien jedoch von einer Fülle unterschiedlicher Faktoren beeinflusst werden, ist es grundsätzlich schwierig, solche Einsparpotenziale ex ante zu bestimmen. Diese Feststellung gilt auch für (prädiktive) genetische Tests (*vgl. Feuerstein et al. 2002, 87 f., 238 ff.; Kollek et al. 2004, 171 ff.*).

Die internationale Diskussion fokussiert weitgehend auf die Einsparpotenziale pränatal eingesetzter genetischer Tests (*vgl. u.a. Caughey 2005*). Da solche Tests bei pathologischem Befund die Frage nach einem Schwangerschaftsabbruch aufwerfen, werden ökonomische Kalküle in diesem Zusammenhang in Deutschland zumeist als ethisch und politisch nicht akzeptabel angesehen. Dennoch ist davon auszugehen, dass ökonomische Überlegungen nicht nur in die individuellen Entscheidungen poten-

## Entwicklung von Angebot und Nachfrage prädiktiver genetischer Tests

zieller Eltern einfließen, sondern auch impliziter Bestandteil der Agenda reproduktionsmedizinischer und genetischer Leistungserbringer und auch der Kostenträger sind. Dabei ist es nicht erforderlich, pränatale genetische Untersuchungen offensiv zu propagieren. Vielmehr ist die Betonung individueller Wahlmöglichkeiten (health choices) die bevorzugte Strategie, um über die Summe der Einzelentscheidungen sozial gewünschte Gesundheitsziele zu erreichen (Nippert 2000, 132).

Im Bereich prädiktiver Tests an Erwachsenen sind die direkten Kosten am besten bekannt. Diese umfassen die Kosten des Tests selber sowie die des personellen Aufwands, der zu ihrer Durchführung notwendig ist. Die Höhe der Bezahlung wird durch den Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) festgelegt, der Bestandteil der Gebührenordnung für Ärzte ist. Darüber hinaus gibt es gesonderte Vereinbarungen zwischen spezifischen Leistungserbringern wie beispielsweise Zentren, die sich auf die Untersuchung und Beratung im Zusammenhang mit Krebsdispositionen spezialisiert haben, und Kostenträgern wie den Krankenkassen, Landesverbänden der Krankenkassen oder Verbänden der Ersatzkassen.

Um die möglichen Einspareffekte prädiktiver genetischer Tests zu kalkulieren, reicht es allerdings nicht aus, nur ihre direkten Kosten zu berücksichtigen. Voraussichtlich werden es eher die mit solchen Tests verbundenen indirekten Kosten und Folgekosten sein, die das Gesundheitswesen am meisten belasten (Feuerstein et al. 2002, 89). Diese resultieren etwa aus dem Umstand, dass insbesondere prädiktive probabilistische Tests, die den Hauptteil prädiktiver Tests ausmachen, eine Fülle von falsch positiven oder negativen Ergebnissen aufweisen (Konrad 2005, 148). Ein weiteres Problem besteht darin, „dass dem medizinischen System durch die Ausweitung der prädiktiven Diagnostik massenhaft Gesunde zugeführt werden, die auf ein ausdifferenziertes Leistungsangebot treffen, das oft nicht oder nur unzulänglich auf seine Effektivität hin evaluiert ist“ (Feuerstein et al. 2002, 89). Die Höhe dieser indirekten Kosten könnte mögliche Einspareffekte neutralisieren oder diese gar übertreffen. Insgesamt ist allerdings die Frage, ob und in welchem Umfang durch die prädiktive Diagnostik Einspareffekte im Gesundheitswesen erzielt werden können, derzeit noch weitgehend offen. Grundsätzlich dürfte diese Frage immer nur fall- und kontextbezogen, und nicht allgemein zu beantworten sein.

### 3.4 Vermarktungsstrategien kommerzieller Akteure

Eine weitere Determinante für die Akzeptanz und Verbreitung prädiktiver Gentests sind die wachsenden und offensiv beworbenen Angebote von kommerziellen Labors. Wurden bislang die

meisten der in Deutschland verfügbaren Gentests für sehr seltene Leiden angeboten, zielt die Diagnostik-Industrie inzwischen auf weit verbreitete Zivilisationskrankheiten. Ihre Produktpalette umfasst etwa prädiktive Tests für Krankheiten wie Brustkrebs (BRCA), Thromboseneigung und Osteoporose, aber auch Suszeptibilitätstests für Lebensstilfaktoren, die in Empfehlungen für Anti-Aging- oder Wellness-Maßnahmen einmünden. Zielgruppe sind vor allem Selbstzahler, die sich Aufklärung über ihre gesundheitlichen Risiken versprechen sowie besorgte Eltern. Bei den meisten dieser Gentests ist der klinisch-präventive Nutzen zweifelhaft, häufig fehlt ein klares Kausalverhältnis zwischen Genotyp und Phänotyp (Propping et al. 2006, 47 f.).

Die direkte Vermarktung von genetischen Tests („direct-to-consumer“) war bislang vornehmlich auf kleinere und mittlere Unternehmen beschränkt. So vertreibt etwa das in Frankfurt ansässige Unternehmen Humatrix ein Diagnostik-Paket für Hämochromatose, Herz-Kreislauf-Erkrankungen, HIV, Medikamentenunverträglichkeit, Osteoporose und Parodontitis. Auch Einzelanalysen sind erhältlich – etwa molekulare Tests für die Neigung zur Fettleibigkeit. Für Neugeborene und Kinder stellt das Unternehmen ein „Basispaket“ bereit, das Hinweise auf Nahrungsmittel-, Antibiotika- und Medikamentenunverträglichkeiten erlauben soll.

In den letzten Jahren haben aber auch große pharmazeutische Unternehmen die Integration von Diagnostik und Pharmazeutika als einen wichtigen Zukunftsmarkt entdeckt. Der weltweit größte Diagnostik-Anbieter Roche will genetische Tests für Prädispositionen für häufig auftretende Krankheiten zusammen mit Lebensstilberatung und Hinweisen für Medikamente anbieten. Geforscht wird etwa an molekulargenetischer Früherkennung für Arthritis, Bluthochdruck und Diabetes, aber auch an genetischen Risiken für Schizophrenie und die Alzheimer-Krankheit. Sehr unterschiedlich gestalten sich die Angebote der Gendiagnostik-anbieter im Hinblick auf die Beratung vor und nach einem Gentest. Auch was die Vertraulichkeit der Daten und die technische und klinische Validität der Tests angeht, gibt es eine Reihe von Defiziten. Dieses Problem tritt insbesondere bei der wachsenden Zahl von prädiktiven Gentests auf, die ausschließlich über das Internet angeboten werden (Gollust et al. 2003).

## ■ 4 Fazit

Angebot und Nachfrage nach prädiktiven genetischen Tests hängen nicht nur von den vier genannten Determinanten ab, sondern auch von der technologischen Entwicklung im Bereich molekulargenetischer Untersuchungen. Entscheidende Akteure sind hier wissenschaftliche Einrichtungen und Spin-off-Unter-

nehmen, die ein breiter werdendes Spektrum an immer leistungsfähigeren und kostengünstigeren Technologien vor allem im Hochdurchsatz-Bereich entwickeln (*Service 2006*). Dabei scheint die Lücke zwischen wachsenden Testmöglichkeiten einerseits und sinnvollen beziehungsweise klinisch nützlichen Anwendungen andererseits ständig größer zu werden. Die zentrale Strategie zur Überwindung dieser „Anwendungskrise“ besteht darin, die Definition des klinischen Nutzens von konkreten präventiven und therapeutischen Perspektiven abzukoppeln. Weiterhin löst sich der Einsatz gendiagnostischer Verfahren von einem mehr oder weniger konkretisierten Krankheitsverdacht ab und richtet sich zunehmend auf die Untersuchung gesundheitlicher Dispositionen und individueller Lebensstilrisiken. Außerhalb eines klinischen Rahmens sollen Gentests in sehr allgemeiner Weise dazu beitragen, Gesundheit und Wohlbefinden zu steigern. Gleichzeitig werden Patienten und Ratsuchende als „Kunden“ adressiert, die gezielt genetisches Wissen und medizinisch-technologische Optionen als Serviceleistungen nachfragen (sollen).

Obwohl es in den meisten Fällen nur einen äußerst vagen Zusammenhang zwischen den analysierten Genveränderungen und den postulierten Gesundheitsrisiken gibt, steht zu erwarten, dass in den nächsten Jahren eine breitere kommerzielle Nutzung von (prädiktiven) Gentests erfolgen wird. Gestützt wird die Einschätzung dadurch, dass genetische Tests vielen Menschen auch dann sinnvoll erscheinen, wenn kein direkter klinischer Nutzen erkennbar ist, etwa durch die Ergebnisse einer aktuellen Umfrage in den USA (*University of Michigan 2007*). Danach waren 54 Prozent der befragten Personen der Auffassung, dass genetische Tests zur Ermittlung von Erkrankungsrisiken bei Kindern auch dann sinnvoll sind, wenn keine effektive Prävention oder Behandlung zur Verfügung stehen. 39 Prozent der Befragten würden ihre Kinder oder sich selber nur dann testen lassen, wenn präventive oder therapeutische Optionen existieren. In einer im Jahr 2005 durchgeführten Umfrage der Europäischen Kommission unter 25.000 repräsentativ ausgewählten Befragten in allen EU-Mitgliedstaaten über deren Einstellung zur Biotechnologie waren europaweit 32 Prozent der Befragten entschlossen, genetische Tests für die Diagnose schwerer Erkrankungen heranzuziehen, ebenso viele erklärten, dass sie diese Option wahrscheinlich nutzen würden (*European Commission 2006, 53*). Vor allem bei jungen Menschen (unter 25 Jahren) ist die Bereitschaft hoch, entsprechende Nachweisverfahren einzusetzen. 40 Prozent dieser Gruppe erklärten auf jeden Fall, 36 Prozent wahrscheinlich von diesem Angebot Gebrauch machen zu wollen (*European Commission 2006, 75*). In Deutschland ist die Resonanz im Vergleich zum europäischen Durchschnitt verhaltener. Aber auch hierzulande wollen insgesamt 52 Prozent genetische Tests für die Diagnose schwerwiegender Erkrankungen nutzen (*European Commission 2006, 54*).

Die Folge der wachsenden Nachfrage nach prädiktiven Gentests dürfte die Abkopplung von Labordiagnostik und genetischer Beratung sein – nicht zuletzt, weil viele Gentests heute bereits ohne ärztliche Beratung direkt über das Internet bestellt werden können. Allein die Implementation einer engen Definition des klinischen Nutzens und die gesellschaftliche Aufklärung über die immer noch begrenzte Aussagekraft prädiktiver Gentests für komplexe Erkrankungen dürfte einer schnellen und flächendeckenden Ausbreitung prädiktiver Tests im Gesundheitssystem entgegenstehen. Ob daraus allerdings eine Trendwende in Richtung auf ein konservatives Szenario entstehen kann, ist angesichts der hier aufgezeigten Entwicklungsdynamik skeptisch zu beurteilen. ♦

## Entwicklung von Angebot und Nachfrage prädiktiver genetischer Tests

### Literatur

- Bundesärztekammer (1998):** Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen. Deutsches Ärzteblatt, Jg. 95, Heft 22, A-1396
- Bundesärztekammer (2003):** Prädiktive genetische Diagnostik. Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik. Deutsches Ärzteblatt, Jg. 100, Heft 19, A-1297–1305
- Caughy AB (2005):** Cost-effectiveness analysis of prenatal diagnosis: methodological issues and concerns. Gynecologic and Obstetric Investigation, Band 60, Heft 1, 11–18
- European Commission (2006):** Europeans and Biotechnology in 2005: Patterns and Trends (Eurobarometer). Brüssel: EC; [www.ec.europa.eu/research/press/2006/pdf/pr1906\\_eb\\_64\\_3\\_final\\_report-may2006\\_en.pdf](http://www.ec.europa.eu/research/press/2006/pdf/pr1906_eb_64_3_final_report-may2006_en.pdf) (letzter Zugriff im Juli 2007)
- Feuerstein G, Kollek R (2000):** Risikofaktor Prädiktion. Unsicherheitsdimensionen diagnostischer Humanexperimente am Beispiel prädiktiver Brustkrebstests. In: Honnefelder L, Streffer C (Hrsg.). Jahrbuch für Wissenschaft und Ethik, Band 5. Berlin: Walter De Gruyter, 91–115
- Feuerstein G, Kollek R, Uhlemann T (2002):** Gentechnik und Krankenversicherung. Neue Leistungsangebote im Gesundheitssystem. Baden-Baden: Nomos
- Gerhardus A, Schleberger H, Schlegelberger B, Schwartz FW (Hrsg.) (2005):** BRCA – Erblicher Brust- und Eierstockkrebs. Beratung, Testverfahren und Kosten. Heidelberg: Springer
- Gollust SE, Wilfond BS, Hull SC (2003):** Direct-to-consumer sales of genetic services on the Internet. Genetic in Medicine, Band 5, Heft 4, 332–337
- Grosse SD, Khoury MJ (2006):** What is the clinical utility of genetic testing? Genetic in Medicine, Band 8, Heft 7, 448–450
- Group of Experts, invited by the Directorate-General of the European Commission (2004):** Ethical, legal and social aspects of genetic testing: research, development and clinical applications; [http://europa.eu.int/comm/research/conferences/2004/genetic/pdf/report\\_en.pdf](http://europa.eu.int/comm/research/conferences/2004/genetic/pdf/report_en.pdf) (letzter Zugriff im Juli 2007)
- Holtzmann NA (2003):** Clinical utility of pharmacogenetics and pharmacogenomics. In: Rothstein MA (ed.). Pharmacogenomics. Social, ethical and clinical dimensions. Hoboken: Wiley-VCH, 163–185
- Hruskovicová H, Dzurenková D, Selingerová M et al. (2006):** The angiotensin converting enzyme I/D polymorphism in long distance runners. The Journal of Sports Medicine and Physical Fitness, Band 46, Heft 3, 509–513

- Kerruish NJ, Campbell-Stokes PL, Gray A et al. (2007):** Maternal Psychological Reaction to Newborn Genetic Screening for Type 1 Diabetes. Pediatrics, Band 120, Heft 2, e324–335
- Kollek R, Feuerstein G, Schmedders M, van Aken J (2004):** Pharmakogenetik: Implikationen für Patienten und Gesundheitswesen. Anspruch und Wirklichkeit der ‚individualisierten Medizin‘. Baden-Baden: Nomos
- Konrad M (2005):** Narrating the new predictive genetics: ethics, ethnography and science. Cambridge: Cambridge University Press
- Lemke T (2006a):** Die Polizei der Gene. Formen und Felder genetischer Diskriminierung. Frankfurt am Main, New York: Campus 2006
- Lemke T (2006b):** „Du und deine Gene“ – Subjektivierungsprogramme und Verantwortungskonzepte in Gesundheitsratgebern. Pflege und Gesellschaft. Zeitschrift für Pflegewissenschaft, Band 11, Heft 4, 293–306
- Nippert I (2000):** Vorhandenes Bedürfnis oder induzierter Bedarf an genetischen Testangeboten? Eine medizin-soziologische Analyse zur Einführung und Ausbreitung genetischer Testverfahren. In: Schmidtko J (Hrsg.): Guter Rat ist teuer. Was kostet die Humangenetik, was nutzt sie? München, Jena: Urban & Fischer, 126–149
- Patch C, Roderick P, Rosenberg W (2005):** Comparison of genotypic and phenotypic strategies for population screening in hemochromatosis: assessment of anxiety, depression, and perception of health. Genetic in Medicine, Band 7, Heft 8, 550–556
- Propping P, Aretz S, Schumacher J et al. (2006):** Prädiktive genetische Testverfahren. Naturwissenschaftliche, rechtliche und ethische Aspekte. Freiburg im Br.: Verlag Karl Alber
- Saukko PM, Richards SH, Shepherd MH, Campbell JL (2006):** Are genetic tests exceptional? Lessons from a qualitative study on thrombophilia. Social Science in Medicine, Band 63, Heft 7, 1947–1959
- Schmidtko J, Pabst B, Nippert I (2005):** DNA-based genetic testing is rising steeply in a national health care system with open access to services: a survey of genetic test use in Germany, 1996–2002. Genetic Testing, Band 9, Heft 1, 80–84
- Service RF (2006):** Gene sequencing. The race for the \$1000 genome. Science 311/5767, 1544–1546
- University of Michigan (2007):** Parents support genetic testing, DNA biobanks – even without effective treatments. Press release, June 20, 2007; <http://www.med.umich.edu/opm/newspage/2007/poll4.htm> (letzter Zugriff im Juli 2007)

### DIE AUTOREN



**Professor Dr. rer. nat. Regine Kollek**

Studium der Biologie und Chemie in Braunschweig, Paris und Würzburg. Von 1985 bis 1987 im wissenschaftlichen Stab der Enquete-Kommission „Chancen und Risiken der Gentechnologie“ des Deutschen Bundestages. Seit 1995 Leiterin der For-

schungsgruppe „Technologiefolgenabschätzung der modernen Biotechnologie in der Medizin“ an der Universität Hamburg. Zurzeit Koordinatorin eines vom Bundesministerium für Bildung und Forschung geförderten Projekts zum Schutz genetischer Daten.



**Privatdozent Dr. phil. Thomas Lemke**

Studium der Politikwissenschaft, Soziologie und Rechtswissenschaft in Frankfurt am Main, Southampton und Paris. Heisenberg-Stipendiat der Deutschen Forschungsgemeinschaft und seit 2002 wissenschaftlicher Mitarbeiter am Institut für Sozial-

forschung in Frankfurt am Main. Forschungsschwerpunkte: Gesellschaftstheorie, Biopolitik, Gen- und Reproduktionstechnologien, Wissenschafts- und Techniksoziologie. Projektpartner im EU-Koordinationsprojekt PRIVILEGED zu ethischen und rechtlichen Folgen des Einsatzes genetischer Daten.