

Direct-to-consumer (DTC) Genomtests im Internet

**Soziale, ethische, und rechtliche Dimensionen,
insbesondere im Hinblick auf das Gentechnikgesetz (GTG)**



Dr Barbara Prainsack
(Mitarbeit: Lea-Rebecca Lahnstein und Klaus Kassai)

Oktober 2010

[Vorbemerkung zur Schreibweise: Im vorliegenden Text werden weibliche und männliche Formen abwechselnd verwendet, um sowohl eine diskriminierende Schreibweise als auch eine Störung des Leseflusses durch Großbuchstaben oder Satzzeichen im Wortinneren zu vermeiden]

Inhaltsverzeichnis

INHALTSVERZEICHNIS	2
1 ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS:	3
2 HINTERGRUND	4
2.1 DIE ENTSTEHUNG DES MARKTES FÜR PERSONALISIERTE GENOMIK (PG).....	4
2.2 REAKTIONEN: ETHISCHE BEDENKEN.....	8
2.3 REAKTIONEN: RECHTLICHE BEDENKEN, EXISTIERENDE RECHTSLAGE, UND NEUE INITIATIVEN ZUR REGULIERUNG DES PG-MARKTES.....	9
3 LÄNDERVERGLEICH	10
3.1 USA.....	10
3.2 DEUTSCHLAND.....	12
3.2.1 <i>Die Entstehung des GenDG</i>	12
3.2.2 <i>Überblick über das GenDG</i>	13
3.2.3 <i>Mögliche Auswirkungen des GenDG auf PG-Firmen</i>	15
3.3 GROßBRITANNIEN.....	18
3.3.1 <i>Die Empfehlungen der HGC</i>	18
3.3.2 <i>Weitere Entwicklungen</i>	19
3.3.3 <i>Der Bericht des House of Lords</i>	20
3.3.4 <i>Stellungnahme der britischen Regierung</i>	23
4 PG-TESTS: PRAKTISCHE, ETHISCHE, UND RECHTLICHE FRAGEN	25
4.1 <i>23ANDME</i>	26
4.2 <i>PATHWAY GENOMICS</i>	54
4.3 VERGLEICH DER TESTERGEBNISSE VON <i>23ANDME</i> UND <i>PATHWAY GENOMICS</i> ; ETHISCHE HERAUSFORDERUNGEN UND AUSWIRKUNGEN AUF DAS GESUNDHEITSSYSTEM.....	68
4.3.1 <i>Vergleich der Ergebnisse</i>	68
4.3.2 <i>Ethische Herausforderungen</i>	69
4.3.3 <i>Herausforderungen für das Gesundheitssystem</i>	74
5 ANWENDBARKEIT DES GTG:	76
5.1 LEGALDEFINITION „GENETISCHE ANALYSE“ (§4 Z 23).....	76
5.2 TYPEN GENETISCHER ANALYSEN AM MENSCHEN ZU MEDIZINISCHEN ZWECKEN (§65).....	80
5.3 GENETISCHE ANALYSEN AM MENSCHEN FÜR WISSENSCHAFTLICHE ZWECKE.....	83
5.4 VERBOT DER ERHEBUNG UND VERWENDUNG VON DATEN AUS GENETISCHEN ANALYSEN FÜR BESTIMMTE ZWECKE.....	84
5.5 (FACH)ARZTPF LICHT NACH §68 GTG.....	85
5.6 INFORMIERTE EINWILLIGUNG UND ÄRZTLICHE BERATUNG (§ 69 GTG).....	86
5.7 EINBEZIEHUNG VON VERWANDTEN (§70 GTG).....	88
5.8 DATENSCHUTZ (§71 GTG).....	89
5.9 DOKUMENTATION DER UNTERSUCHUNGSERGEBNISSE (§71A).....	91
5.10 WEITERE BESTIMMUNGEN DES GTG BETREFFEND GENETISCHE ANALYSEN AM MENSCHEN.....	93
6 SCHLUSSFOLGERUNGEN	94
6.1 IMPLIKATIONEN FÜR DIE GESETZGEBUNG.....	96
7 ANHANG	97
7.1 APPENDIX A:.....	97
7.2 APPENDIX B.....	102
7.3 APPENDIX C.....	108
7.4 APPENDIX D.....	109
7.5 APPENDIX E.....	115

1 Abkürzungsverzeichnis:

- DTC:** *direct-to-consumer*: Bezeichnung für die Vermarktung oder den Verkauf von Diagnostika, Therapeutika direkt an Patienten bzw Konsumenten, ohne Involvierung medizinischer bzw klinischer Expertinnen
- DSG:** Datenschutzgesetz (Österreich)
- FDA:** *Food and Drug Administration*, die in den USA zur Lizenzierung medizinischer Diagnostika und Heilmittel zuständig ist
- GAO:** *Government Accountability Office* in den USA, welches mit der Evaluierung von Regierungsaktivitäten und –programmen betraut ist.
- GenDG:** Gendiagnostikgesetz (Deutschland)
- GTG:** Gentechnikgesetz (Österreich)
- HGC:** *Human Genetics Commission* in Großbritannien, ein die Regierung beratender Ausschuss in Fragen der Implikationen der Humangenetik für Individuen und für das Gesundheitssystem
- NHS:** *National Health Service*, Bezeichnung für das öffentlich finanzierte Gesundheitssystem in Großbritannien
- NICE:** *National Institute for Clinical Excellence* in Großbritannien, das für die Erstellung von Richtlinien für die klinische Praxis zu entwickeln und zu evaluieren
- PG:** Personalisierte Genomik
- PGP:** *Personal Genome Project*, ein Pionier-Programm an der Harvard Medical School in den USA, das Gensequenzen und Krankengeschichten von ausgewählten Testpersonen ins Internet stellt
- SNP:** *single nucleotide polymorphisms*, Varianten auf der Ebene einzelner Basen (Nukleotide) in der DNA

2 Hintergrund

2.1 Die Entstehung des Marktes für Personalisierte Genomik (PG)

Seit Herbst 2007 bieten einige Firmen im Internet nicht nur die Analyse einzelner Genvarianten, sondern breiter gefächerte, so genannte genomweite Analysen (oder Genomanalysen¹) an. Für umgerechnet etwa 300 bis 2000 Euro (je nach Bandbreite der Leistungen) analysieren diese Unternehmen bis zu über einer Million Punkte am Genom (diese „Punkte“ sind Varianten auf der Ebene der einzelnen Basen; man nennt sie daher Nukleotid-Polymorphismen oder, auf Englisch, *single nucleotide polymorphisms*, SNP) und erstellen ein individuelles genetisches „Risikoprofil“. Durch dieses behaupten sie, Hinweise darauf geben zu können, für welche Krankheiten und Erbkrankheiten sowie Körpermerkmale und Charaktereigenschaften der Kunde prädisponiert ist. Das individuelle Risikoprofil enthält auch Informationen darüber, welche Reaktion bei Kundinnen auf eine Reihe von Medikamenten zu erwarten sind. Einige dieser Firmen bieten zudem auch Analysen wahrscheinlicher geographischer Herkunft an. Dieses Szenario der Vermarktung personalisierter Risikoprofile auf Basis SNP-basierter genomweiter Tests direkt an Kunden, dh ohne Einbindung medizinischer bzw. klinischer Expertinnen, wird als *direct-to-consumer* (DTC) Variante der Personalisierten Genomik bezeichnet.

Kunden bestellen online einen so genannten „Spuck-Set“ (*spit kit*), das sie mit einer Speichelprobe füllen und an die Firma zurück senden. Einige Wochen später erhält man per E-mail ein Passwort, mit dem man sein individuelles genetisches Profil online abrufen kann. Wie oben angemerkt sind Konsultationen mit einer Ärztin, oder genetische Beratung, in diesem Prozess in der Regel nicht vorgesehen. Eine detaillierte Darstellung des Bestellvorganges und des Prozesses und Formats, in dem Testresultate an Kundinnen übermittelt werden, findet sich unten unter den Punkten 4.1 und 4.2. An dieser Stelle soll ein Blick auf die technischen Aspekte der Tests geworfen werden, weil diese für die rechtliche Klassifizierung der Tests (siehe unten Punkt 5.2) eine Rolle spielen.

Zum Zeitpunkt der Durchführung dieser Studie verwendete *Pathway Genomics* zur Testung den SNP Array 6.0 der Firma *Affymetrix*. Die Firma *23andMe* verwendete einen extra für sie angefertigten Chip der Firma *Illumina*², der zur Analyse von rund 600 000 genetischen Markern dient, die über das ganze Genom verteilt sind. Die Firma wählt nur SNPs aus, von denen vermutet oder bewiesen wurde, dass sie signifikant mit einem bestimmten Phänotyp assoziiert sind. Dieser Phänotyp kann eine

¹ Als Genom wird die Summe aller Gene in einem individuellen Organismus bezeichnet.

² Eine Kombination aus dem *Illumina HumanHap* 550+ Chip und etwa 30 000 einzeln ausgewählter genetischer Marker; für Details siehe <https://www.23andme.com/more/genotyping/> (Zugriff 26. Juni 2010).

Krankheit wie Brustkrebs, eine äußere Eigenschaft wie Haar- oder Augenfarbe, eine innere Eigenschaft wie Depressionsneigung, oder eine den Nahrungs- oder Medikamentenstoffwechsel betreffende Eigenschaft sein. Schließlich testen einige Firmen auch noch den Trägerinnenstatus für bestimmte Erbkrankheiten. Da es sich bei den erfassten Krankheits-Phänotypen fast ausschließlich um komplexe Erkrankungen handelt, spielen genetische Faktoren insgesamt in der Entstehung bzw. Ausprägung der Krankheit nur eine beschränkte Rolle; ein wesentlicher Einflussfaktor sind Lebensstil- und andere Umweltfaktoren. Weiters sind selbst die genetischen Faktoren, die in der Krankheitsätiologie eine Rolle spielen, in fast allen Fällen nur unzureichend erforscht; die getesteten SNPs stellen daher keinesfalls eine vollständige Abbildung *aller* genetischer Faktoren dar, die zur Wirkung gelangen.

Wenn nun der PG-Test ergibt, dass eine Kundin bestimmte Genvarianten – in diesem Fall also bestimmte SNPs – trägt, die mit einer bestimmten Häufigkeit zur Ausprägung eines spezifischen Phänotyps führen, dann wird dies in Form einer Risikoberechnung angegeben. Mit Ausnahme der Information über Trägerinnenstatus sind also alle Testresultate probabilistisch; in Zusammenschau mit der oben erwähnten Tatsache, dass die Rolle genetischer Faktoren in der Ausprägung komplexer Krankheiten ohnehin beschränkt ist, bedeutet das, dass PG-Testresultate eine nur geringe Aussagekraft dahingehend haben, ob ein bestimmter Phänotyp in einer bestimmten Person tatsächlich zur Ausprägung gelangt.

Die Genomanalyse im Internet stellt damit zumindest in zweierlei Hinsicht eine Neuerung gegenüber dem Bereich des bisherigen genetischen Testens³ dar:

(1) Während beim „klassischen“ genetischen Testen nach der An- oder Abwesenheit einer bestimmten Mutation gesucht wird, produziert die Genomanalyse einen Datensatz, der im Internet gespeichert und bei jeder neuen wissenschaftlichen Erkenntnis „nachanalysiert“ werden kann. Wenn etwa übermorgen ein genetischer Locus identifiziert wird, der mit dem Phänotyp Schizophrenie korreliert, dann kann der Genomdatensatz aller Kunden (sofern er der neue Locus Teil des Datensatzes ist, der gespeichert wurde) nach diesem bestimmten genetischen Merkmal durchsucht

³ Im Einklang mit der Terminologie in der Stellungnahme der österreichischen Bioethikkommission zu Gen- und Genomtests (<http://www.austria.gv.at/DocView.axd?CobId=39456>, 10. Mai 2010) stellt in diesem Dokument der Begriff des genetischen Tests (kurz: Gentest) einen Überbegriff für eine Vielzahl unterschiedlicher Verfahren dar, welche die Erbinformation eines Menschen untersuchen und daraus Informationen über mögliche oder aktuelle Eigenschaften, Krankheiten, etc. ableiten. Der Begriff Genomtest hingegen bezeichnet eine spezielle Unterart des Gentests, in der nicht nach spezifischen Mutationen auf einzelnen Genen, sondern nach genetischen „Markierungen“ gesucht wird, von denen vermutet wird, dass sie mit Krankheiten oder Eigenschaften korrelieren und die über das ganze menschliche Genom verteilt sind (siehe Glossar). Der Überbegriff des Gentests wird in der Folge immer dann verwendet, wenn genetische Tests im Allgemeinen gemeint sind. Der Begriff des Genomtests wurde nur dann gewählt, wenn sich die Erörterungen speziell auf diese Unterform beziehen.

werden.⁴ Die Information auf der Website wird entsprechend aktualisiert, und der Kunde sieht auf einen Blick, ob er die Genvariante hat, die ihn für Schizophrenie „prädisponiert“. Während also beim traditionellen genetischen Testen das Ergebnis in der Regel aus einer „ja“ oder „nein“-Antwort besteht (das heißt, die fragliche Mutation liegt bei der Patientin vor, oder sie liegt nicht vor), liefert die Genomanalyse einen Datensatz, der durch eine theoretisch unbeschränkte Anzahl gegenwärtiger oder zukünftiger Analysen Hinweise auf Krankheits- oder Verhaltens-Prädispositionen geben kann.

(2) Traditionelles genetisches Testen konzentriert sich auf seltene Mutationen, die nur bei wenigen Menschen auftreten und bei diesen relativ starke Effekte zeigen können. Genomweite Analysen andererseits „suchen“ nach Genvarianten, die in der Bevölkerung sehr häufig vorkommen; dafür ist ihr Effekt relativ beschränkt. Dies trifft insbesondere auf so genannte komplexe Krankheiten zu; hier ist der Beitrag genetischer Faktoren häufig gering und immer mit vielen anderen Faktoren, wie Lebensstil und anderen Umweltfaktoren, verschränkt.

Eine Fülle an ethischer, rechtlicher, und medizinischer Fachliteratur beschäftigt sich mit den möglichen sozialen, ethischen und rechtlichen Implikationen der weiteren gesellschaftlichen Verbreitung von Genomtests im Internet. Die Frage, welche praktischen Fragen der Test-Prozess und seine Resultate für getestete Individuen aufwerfen, wurde jedoch noch niemals systematisch untersucht.

In den USA verglichen Ng *et al*⁵ die Testresultate, die eine Person von zwei verschiedenen Firmen erhalten hatte und entwickelten auf dieser Basis eine Reihe von Empfehlungen zur Verbesserung des Informationsgehalt und der wissenschaftlichen Grundlagen der Genomtests. Obwohl auch diese Studie einen Abschnitt über den Vergleich der Testresultate beider untersuchter Firmen enthält (siehe unten Punkt 4.3), zielt sie nicht auf eine Evaluierung der wissenschaftlichen Grundlagen von

⁴ Kunden werden in diesem Fall per E-mail über die Verfügbarkeit der neuen Ergebnisse informiert. So lautete etwa eine Nachricht, die die Verfasserin dieses Reports am 8. September 2010 erhielt:

„Dear Barbara,
New discoveries have been made about your DNA!

[View your 7 new results.](#)

At 23andMe we, we are committed to providing you with the latest information on how your genetics impacts disease risk, drug response, and common traits.

Best regards,
The 23andMe Health Team.”

In diesem Fall handelte es sich bei den sieben neuen Resultaten um die genetische Prädisposition für eine Autoimmunkrankheit (Behcet's Disease), für Nasopharyngalkarzinom, für Haarausfall, für primäre biliäre Leberzirrhose, für eine Pigmentstörung, für das Risiko, unter bestimmten Nebenwirkungen im Fall der Einnahme eines Medikaments gegen Osteoarthritis zu leiden, und schließlich für „Rauchverhalten“ (*smoking behavior*; angeblich ist die Antwort auf die Frage, ob jemand stark oder nur gelegentlich raucht, auch zum Teil genetisch bedingt).

⁵ Ng, PC, Murray SS, Levy S, Venter JC: An agenda for personalized medicine. *Nature* 461/7265: 724-726 (2009).

Genomtests ab, sondern beleuchtet vielmehr die sozialen, ethischen, und rechtlichen Herausforderungen, die sich durch die Durchführung solcher Genomtests praktisch ergeben.

2.2 Reaktionen: Ethische Bedenken

Viele Klinikerinnen und Bioethiker reagierten auf das Entstehen des PG-Marktes im Internet mit heftiger Kritik.⁶ Hauptpunkt der Kritik waren (und sind weiterhin) die Risiken, die sich für Konsumentinnen ergeben, wie die behaupteten Schwierigkeiten im Verständnis der probabilistischen Testresultate;⁷ die Gefahr, dass PG-Testresultate grundlose Ängste schüren oder falsche Sicherheit geben könnten;⁸ der geringe klinische Nutzen der Testergebnisse;⁹ Bedenken hinsichtlich der Datensicherheit;¹⁰ sowie mögliche Implikationen für das Gesundheitssystem¹¹ und die Versicherungsindustrie.¹²

Die wenigen bisher verfügbaren Daten, die über die Reaktionen von PG-Konsumentinnen auf die Testresultate vorhanden sind, scheinen die Befürchtungen hinsichtlich erwarteter Verständnisschwierigkeiten der Testresultate jedoch nicht zu bestätigen.¹³

⁶ Siehe etwa Howard HC, Borry P: Direct-To-Consumer Genetic Testing: More Questions than Benefits? *Personalized Medicine* 5: 317-320 (2008); Feero WG, Guttmacher AE, Collins FS: The genome gets personal – almost. *Journal of the American Medical Association* 299: 1351-1352 (2008); Hunter DJ, Khoury MJ, Drazen JM: Letting the genome out of the bottle – Will we get our wish? *New England Journal of Medicine* 358/2: 105-107 (2008); Kraft P, Hunter, DJ: Genetic Risk Prediction – Are we There Yet? *New England Journal of Medicine* 360/17: 1701-1703 (2009); Caulfield T: Direct-To-Consumer Genetics and Health Policy: A Worst-Case Scenario? *American Journal of Bioethics* 9/6: 48-50 (2009); Khoury MJ, Berg A, Coates R, Evans J, Teutsch SM, Bradley LA: The evidence dilemma in genomic medicine. *Health Affairs* 27/6: 1600-1611 (2009).

⁷ Janssens, ACJW, Gwinn M, Bradley LA, Oostra BA, van Duijn CM, Khoury MJ: A critical appraisal of the scientific basis of commercial genomic profiles used to assess health risks and personalize health interventions. *The American Journal of Human Genetics* 82: 593-599 (2008); Platt D: When consumers get their genomes. *Personalized Medicine* 6/6: 669-679 (2009); Khoury MJ, McBride CM, Schully SD, Ioannidis JPA, Feero WG, Janssens CJW, Gwinn M, Simons-Morton DG, Bernhardt JM, Cargill MC, Chanock SJ, Church GM, Coates RJ, Collins FS, Croyle RT, Davis BR, Downing GJ, DuRoss A, Friedman S, Gail MH, Greenland P, Gulcher JR, Hsu A, Hudson KL, Kardia SLR, Kimmel PL, Lauer MS, Miller AM, Offit K, Ransohoff D F, Roberts JS, Rasooly RS, Stefansson K, Terry SF, Teutsch SM, Trepanier A, Kay LW, Witte JS, and Xu J: The Scientific Foundation for Personal Genomics: Recommendations from a National Institutes of Health-Centers for Disease Control and Prevention Multidisciplinary Workshop. *Genetics in Medicine* 11/8; 559-567 (2009).

⁸ Hunter DJ, Khoury MJ, Drazen JM: Letting the genome out of the bottle – Will we get our wish? *New England Journal of Medicine* 358/2: 105-107 (2008).

⁹ Khoury MJ, McBride CM, Schully SD, Ioannidis JPA, Feero WG, Janssens CJW, Gwinn M, Simons-Morton DG, Bernhardt JM, Cargill MC, Chanock SJ, Church GM, Coates RJ, Collins FS, Croyle RT, Davis BR, Downing GJ, DuRoss A, Friedman S, Gail MH, Greenland P, Gulcher JR, Hsu A, Hudson KL, Kardia SLR, Kimmel PL, Lauer MS, Miller AM, Offit K, Ransohoff D F, Roberts JS, Rasooly RS, Stefansson K, Terry SF, Teutsch SM, Trepanier A, Kay LW, Witte JS, and Xu J: The Scientific Foundation for Personal Genomics: Recommendations from a National Institutes of Health-Centers for Disease Control and Prevention Multidisciplinary Workshop. *Genetics in Medicine* 11/8; 559-567 (2009); Foster MW, Mulvihill JJ, Sharp RR: Evaluating the utility of personal genomic information. *Genetics in Medicine* 11/8: 570-574 (2009); Platt D: When consumers get their genomes. *Personalized Medicine* 6/6: 669-679 (2009).

¹⁰ Gurwitz D, Bregman-Eschet Y: Personal genomics services: Whose genomes? *European Journal of Human Genetics* 17/7: 883-889 (2009); Aldhous P, Reilly M: How my genome was hacked. *New Scientist* 201/2701: 6-9 (2009).

¹¹ Khoury MJ, Berg A, Coates R, Evans J, Teutsch SM, Bradley LA: The evidence dilemma in genomic medicine. *Health Affairs* 27/6: 1600-1611 (2009); McGuire AL, Burke W: An unwelcome side effect of direct-to-consumer personal genome testing: raiding the medical commons. *Journal of the American Medical Association* 300: 2669-2671 (2009).

¹² Altman RB: Direct-to-Consumer Genetic Testing: Failure is Not an Option. *Clinical Pharmacology and Therapeutics* 86/1: 15-17 (2009).

¹³ McGuire A., Diaz CM, Wang T, Hilsenbeck S: Social Networkers' Attitudes Toward Direct-to-Consumer Personal Genome Testing. *American Journal of Bioethics* 9/6: 3-10 (2009); Makeeva OA, Markova VV, Puzyrev VP: Public interest and expectations concerning commercial genotyping and genetic risk assessment, *Personalized Medicine* 6/3: 329-341 (2009); McGowan, M., Fishman JR, Lambrich MA: Personal Genomics and Individual Identities: Motivations and Moral Imperatives of Early Users. *New Genetics & Society* 29/3: 261-290 (2010); Kolor K, Liu T, St. Pierre J, Khoury MJ: Health care provider and consumer awareness, perceptions, and use of direct-to-consumer personal genomic tests. *Genetics in Medicine* 11/8: 595

2.3 Reaktionen: Rechtliche Bedenken, existierende Rechtslage, und neue Initiativen zur Regulierung des PG-Marktes

Im Folgenden werden Initiativen zur Regulierung des PG-Marktes vor dem Hintergrund existierender Rechtsnormen in drei Ländern dargestellt: USA, Deutschland, und Großbritannien. Die USA und Großbritannien wurden deshalb ausgewählt, weil es in diesen Ländern die bisher stärksten Reaktionen und lebhaftesten Diskussionen zum Thema der Regulierbarkeit PG-Sektors gab; nicht zuletzt deshalb stellt die Aktivität sowohl staatlicher Institutionen als auch nichtstaatlicher Organisationen in diesen beiden Ländern den Referenzpunkt für Debatten und regulatorische Initiativen in anderen Ländern dar. Zudem ist die Mehrzahl der heute operierenden PG-Firmen in den USA ansässig. Deutschland wurde deshalb ausgewählt, weil ein kritischer Blick auf das deutsche Gendiagnostikgesetz (GenDG) im Hinblick auf die nachfolgende Diskussion des österreichischen Gentechnikgesetzes (GTG) als besonders hilfreich erscheint.

3 Ländervergleich

3.1 USA

Die Mehrzahl der PG-Firmen sind in den USA beheimatet und daher an US-amerikanisches Recht gebunden. Im Juni 2007 – wenige Monate nach dem Erscheinen der ersten drei PG-Services, *deCODEme*, *23andMe*, *Navigenics* –, forderte das kalifornische Gesundheitsministerium (*California Department of Public Health*) dort ansässige Anbieter von DTC Gentest dazu auf, den Verkauf der Tests so lange einzustellen, bis eine entsprechende Lizenz erteilt worden war.¹⁴ Die Erteilung einer solchen Lizenz würde nur dann erfolgen, wenn die Firma eine entsprechende Labor-Lizenz habe, und die Tests nicht von den Kundinnen selbst, sondern von Ärzten bestellt werden würden. Während PG-Firmen vorerst darauf beharrten, die von ihnen angebotenen Tests seien keine medizinischen Tests und daher keine Angelegenheit des Gesundheitsministeriums, kamen sie allesamt in den nächsten Monaten den Forderungen des Ministeriums nach: Kalifornische PG-Firmen ließen ihre Tests nur noch in Labors mit entsprechender CLIA (*Clinical Laboratory Improvement Amendments*)-Lizenz durchführen, und Insider berichteten, dass die Firmen Ärztinnen dafür bezahlten, die Bestellungen der Gentest-Kundinnen abzuzeichnen und damit den Wortlaut der Sektion 1288 des kalifornischen *Business and Professional Code* erfüllten, der dies verlangte. Gleichzeitig kündigten einige PG-Firmen an, sich gemeinsam mit den zuständigen (bundes-)staatlichen Stellen um eine ausgewogene Regulierung bzw. die Erstellung von *best practice*-Codes zur Selbstregulierung des PG-Sektors zu kümmern.

Die föderale Ebene trat erst im Mai 2010 im Zusammenhang mit dem PG-Sektor in Erscheinung. Im Mai und Juni 2010 setzte die mit der Lizenzierung und Approbation von Medikamenten und medizinischen Apparaten und Geräten betraute *Food and Drug Administration* (FDA) in den USA ansässige PG-Firmen davon in Kenntnis, dass sie gegen geltendes Recht verstoßen.¹⁵ Dies sei deshalb der Fall, weil die genetischen Tests als medizinische Geräte zu klassifizieren seien und deshalb erst nach Genehmigung der FDA auf den Markt kommen dürften. Dass PG-Firmen nicht die Geräte (dh die Chips, mit denen die Gentests durchgeführt werden) sondern die daraus gewonnenen Daten vermarktet, schien die Position der FDA hier nicht zu ändern.

¹⁴ Ein Faksimile eines solchen so genannten *Cease-and-Desist*-Briefes ist hier abrufbar: http://www.wired.com/images_blogs/wiredscience/files/madrigal.PDF.

¹⁵ Ein Faksimile eines solchen Briefes ist hier abrufbar:

<http://www.fda.gov/downloads/MedicalDevices/ResourcesforYou/Industry/UCM215240.pdf>.

Ebenfalls Anfang Mai 2010 wurde auch der US-Kongress tätig: die Geschäftsführerinnen von *Navigenics*, *Pathway Genomics*, und *23andMe* wurden vom *Committee on Energy and Commerce* des Repräsentantenhauses dazu aufgefordert, innerhalb eines Monats Informationen über die getesteten Krankheiten und Phänotypen, den genauen Analyseprozess, und Details über die Weitergabe der Testresultate an Kundinnen zu übermitteln.¹⁶ Anlass zu dieser Initiative des Kongresses war vermutlich der Plan der Firma *Pathway Genomics* gewesen, ihre Test-kits landesweit in Drogeriemärkten zu verkaufen.¹⁷ Am 22. Juni folgte dann ein Report des *United States Government Accountability Office* (GAO), der DTC-Genom- und Gentestfirmen massiv kritisierte. Angestellte des GAO hatten DNA-Proben an vier PG-Firmen geschickt und waren an elf weitere Firmen, die Gentests (jedoch nicht genomweite Analysen) DTC anbieten, mit Fragen über ihre Marketing-Praktiken herangetreten. Sie stießen dabei auf Diskrepanzen in den Risikokalkulationen der PG-Firmen einerseits, und auf dutzende Fälle unseriöser Marketing-Praktiken bei den anderen Firmen andererseits.¹⁸ Obwohl diese Untersuchung bisher keine unmittelbaren Rechtsfolgen nach sich zog, ist ihre politische Wirkung nicht zu unterschätzen: Die Glaubwürdigkeit der PG-Industrie litt weiter unter der großen Publizität, die der im Report geäußerten Kritik zukam.¹⁹ Dies geschah unbeschadet der Tatsache, dass der Report einige Praktiken „aufdeckte“ (so etwa dass die Testresultate nur geringen praktischen Nutzen haben, oder dass unterschiedliche Firmen für dieselben Krankheiten unterschiedliche Risiken errechnen²⁰), die keineswegs neu, sondern in der einschlägigen Literatur bereits breit diskutiert worden waren, und die von den meisten PG-Firmen auch offen angesprochen und daher keineswegs vertuscht werden. Es muss jedoch angemerkt werden, dass sich die Kritik des GAO-Reports auch auf Firmen konzentriert, die keine genomweiten, also PG-Tests anbieten, sondern DNA-Untersuchungen bezüglich einzelner spezifischer Phänotypen durchführen.²¹

¹⁶ Für weitere Details über die Untersuchung siehe <http://www.wired.com/wiredscience/2010/05/investigation-into-genetic-testing-companies/> (Zugriff 19. Juni 2010).

¹⁷ Pollack, Andrew (2010): Start-Up May Sell Genetic Tests in Stores. *The New York Times* (10. Mai), <http://www.nytimes.com/2010/05/11/health/11gene.html> (Zugriff am 19. Juni 2010).

¹⁸ United States Government Accountability Office: Testimony Before the Subcommittee on Oversight and Investigations, Committee on Energy and Commerce, House of Representatives on Direct-To-Consumer Genetic Tests Misleading Test Results Are Further Complicated by Deceptive Marketing and Other Questionable Practices, Statement of Gregory Kutz, Managing Director Forensic Audits and Special Investigations. <http://www.gao.gov/new.items/d10847t.pdf> (Zugriff am 8. August 2010).

¹⁹ Eine PG-Firma, *Pathway Genomics*, ging im Juli 2010 dazu über, ihre Tests nicht mehr DTC zu verkaufen, sondern ihre Kundinnen anzuhalten, die Tests durch ihre Ärztinnen bestellen zu lassen. (Diese Änderung trat ein, nachdem die Verfasserin dieses Berichts ihren Test bei *Pathway Genomics* bestellt hatte.)

²⁰ Dies ist der Fall, weil PG-Firmen teils unterschiedliche genetische Marker testen, und unterschiedliche Algorithmen zur Errechnung der Risikoprofile errechnen. Auch dieses Problem wurde in der Fachliteratur bereits diskutiert (siehe zB Ng, PC, Murray SS, Levy S, Venter JC: An agenda for personalized medicine. *Nature* 461/7265: 724-726 [2009]), und Informationen über die getesteten Marker sowie über die verwendeten Algorithmen, sind auf den Websites der Firmen erhältlich; insofern ist der Ton moralischer Panik, der im GAO-Report vorherrscht, für die Verfasserin nicht nachvollziehbar.

²¹ Eine detaillierte (und kritische) Darstellung des GAO-Reports findet sich hier: <http://www.genomesunzipped.org/2010/08/a-missed-opportunity-what-the-gao-report-could-have-told-us-about-dtc-genetic-testing.php> (Zugriff am 27. September 2010).

3.2 Deutschland

In Deutschland werden genetische Untersuchungen bei Menschen sowie die Verwendung genetischer Proben und Daten seit kurzem (dh seit seinem Inkrafttreten am 1. Februar 2010) durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) geregelt. In Fachkreisen herrscht weitgehend Einigkeit darüber, dass das GenDG nicht auf den Bereich der PG anzuwenden ist, welche sich „in einer Grauzone“ befindet.²² Trotzdem sollen im diesem Abschnitt die wichtigsten Bestimmungen des GenDG beleuchtet werden, die auf den Bereich der PG anwendbar wären, wenn es etwa in Deutschland niedergelassene PG-Firmen gäbe (was für die Zukunft natürlich nicht auszuschließen ist).

3.2.1 Die Entstehung des GenDG

Bereits 2002 hatte die Enquete Kommission „Recht und Ethik der modernen Medizin“ in Deutschland Legislation zur Regulierung von Gentests gefordert und erste Empfehlungen ausgesprochen. Allerdings wurde das GenDG erst 2009 nach fast acht Jahren politischer Auseinandersetzungen verabschiedet (und trat schließlich 2010 in Kraft), Vorher aber scheiterte es fast noch einmal kurz vor Verabschiedung, auf Grund Meinungsverschiedenheiten zwischen den Fraktionen im Parlament bezüglich vorgeburtlicher Diagnose, spätmanifesten Krankheiten und vorgeburtlichen Tests die zwar keine medizinischen genetischen Tests im strengen Sinne sind, aber Hinweise auf mögliche genetische Defekte liefern können.

Auch seinem Inkrafttreten wird das GenDG weiterhin im deutschen Bundestag kritisiert. Manche Fraktionen kritisieren die Gleichstellung diagnostischer und präventiver Tests, da sie befürchten, dass dieser Schritt nützliche Tests, wie etwa nachgeburtliche Untersuchungen, unnötig stark einschränkt. Die Linkspartei hingegen kritisierte die aus ihrer Sicht exzessiven Ausnahmen und Schlupflöcher, die im GenDG (besonders für Versicherungsanbieter) geboten werden. Das Bündnis 90/Die Grünen kritisieren, dass das GenDG keine Regelung betreffend Forschung und Biobanken enthält²³.

²² Die Verfasserin nahm als Vortragende am Symposium „Ein halbes Jahr Gendiagnostikgesetz“ auf der 7. Jahrestagung der Deutschen Vereinten Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin am 30. September 2010 in Mannheim teil, wo die Frage nach der Anwendbarkeit des GenDG ua zur Diskussion stand (http://conventus.de/fileadmin/media/2010/dgkl/DGKL_Programmuebersicht.pdf).

²³ Deutscher Bundestag Mitteilung (2009), „Bundestag beschließt Gendiagnostikgesetz“ Siehe www.bundestag.de/dokumente/textarchiv/2009, korrekt am 28.06.2010.

3.2.2 Überblick über das GenDG

Das GenDG ist in mehrere Teilbereiche unterteilt: Allgemeine Vorschriften (Abschnitt I); genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken (Abschnitt II); genetische Untersuchungen zur Klärung der Abstammung (Abschnitt III); genetische Untersuchungen im Versicherungsbereich (Abschnitt IV); genetische Untersuchungen im Arbeitsleben (Abschnitt V); Allgemein anerkannter Stand der Wissenschaft und Technik (Abschnitt VI); Straf- und Bußgeldvorschriften (Abschnitt VII); und Schlussvorschriften (Abschnitt VIII). Insgesamt unterscheidet das Gesetz zwischen diagnostischen Tests zu medizinischen Zwecken, und zu Zwecken der Abstammung. Vom Geltungsbereich des GenDG ausdrücklich ausgeschlossen (§2) sind genetische Analysen und Untersuchungen, sowie der Umgang mit genetischen Daten oder Proben (1) zu Forschungszwecken, und (2) „auf Grund von Vorschriften a) über das Strafverfahren, über die internationale Rechtshilfe in Strafsachen, des Bundeskriminalamtgesetzes und der Polizeigesetze der Länder, b) des Infektionsschutzgesetzes und der auf Grund des Infektionsschutzgesetzes erlassenen Rechtsverordnungen.“

Das Gesetz ist vom Autonomiegedanken getragen, dh vom Prinzip, dass dem Individuum das alleinige Recht zukommt, zu entscheiden, ob und welche genetische Information es erhalten möchte. Dies wird im §8 Abs 1 ausdrücklich festgelegt: „Eine genetische Untersuchung oder Analyse darf nur vorgenommen und eine dafür erforderliche genetische Probe nur gewonnen werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat.“ Zuwiderhandeln kann mit einer Verwaltungsstrafe oder einer Geldstrafe geahndet werden. Die einwilligende Person kann die Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen (§8 Abs 2).

Weiters legt das Gesetz bezüglich genetischer Untersuchung zu medizinischen Zwecken einen Arztvorbehalt fest: Laut §7 darf eine „diagnostische genetische Untersuchung... nur durch Ärzte und eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden.“ Das Gesetz betont außerdem die Wichtigkeit genetischer Beratung durch eine entsprechend qualifizierte Ärztin (§10).

Die Testresultate müssen von der zuständigen ärztlichen Person zehn Jahre lang nach Erhalten der Proben und der Testergebnisse in der Patientenakte aufbewahrt werden. Danach sind sie sofort zu zerstören oder, falls dieses im Interesse des Patienten liegt, zu sperren und der Patient entsprechend

zu benachrichtigen (§12 Abs 1). Weiterhin dürfen die Proben ausschließlich für den Zweck verwendet werden, zu dem sie ursprünglich gewonnen wurden. Die zuständige ärztliche Person hat die Proben zu zerstören sobald diese nicht mehr für diesen bestimmten Zweck gebraucht werden, oder sobald die Patientin sie zurückziehen möchte. Allerdings dürfen die Proben nur dann für einen anderen Zweck benutzt werden, wenn dieses durch spezielle Gesetze verlangt wird, oder wenn eine ausdrückliche Einwilligung durch den Patienten gegeben worden ist (§13 Abs 2).

Das GenDG enthält ausführliche Vorschriften bezüglich nicht einwilligungsfähiger Personen (§14), sowie vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen (§15), die hier nicht im Detail erörtert werden, da sie im Hinblick auf PG von nur marginaler Bedeutung sind.

Das GenDG widmet sich auch den Bereichen des Arbeitslebens und der Versicherung. So wird festgelegt, dass ein Versicherungsgeber weder nach der Ausführung eines Gentests verlangen, noch Testergebnisse verwenden oder in Empfang nehmen darf (§18 Abs 1). Allerdings wird dies erlaubt, falls eine Lebensversicherung, eine Versicherung gegen Berufs- oder Geschäftsunfähigkeit oder eine langzeitige Pflegeversicherung in Höhe von €300,000 oder mehr (oder €30,000 oder mehr pro Jahr) abgeschlossen werden soll. Die gleichen Regeln gelten jeweils für Gentests vor oder während eines Arbeitsverhältnisses (§19) und für Gentests im Bereich der Arbeitssicherheit (§20). Allerdings gilt im Falle der Arbeitssicherheit der Vorbehalt, dass Gentests im Rahmen von Vorsorgeuntersuchungen dann zulässig sind wenn es um Erkrankungen geht, die durch Risiken bei der Arbeit hervorgerufen werden können und die womöglich eine genetische Komponente haben (§20 Abs 2).

Schließlich enthält das GenDG Bestimmungen betreffend der Entscheidungsfindung, was als akzeptierte wissenschaftliche und technische Umstände angesehen werden soll. Es sieht vor, dass zu diesem Zweck eine selbstständige Gendiagnostik-Kommission — bestehend aus Spezialisten der Medizin, der Biologie, der Ethik, der Jura, so wie aus Vertreterinnen für die Gruppen der Patienten, Verbraucher und behinderten Personen — errichtet werden und drei Jahre lang laufen soll (§23 Abs 1). Diese Kommission soll, zum Beispiel, die Bedeutung von genetischen Eigenschaften für Krankheitsbilder oder körperliche Störungen bewerten, Behandlungswege abschätzen, Auswirkungen auf Föten vor und nach der Geburt abwegen, erforderliche Qualifikationen der behandelnden Ärzte oder Fachkräfte festlegen, den erforderlichen Inhalt der Patienteninformation- und Beratung festlegen und erforderliche Standards für die Durchführung der Gentests, den Umgang mit Proben und der Interpretation der Resultate bestimmen (§23 Abs 2).

Verstöße gegen die Bestimmungen des GenDG werden mit einer Freiheitsstrafe von bis zu einem Jahr (oder mit einer entsprechenden Geldstrafe) belegt, so etwa Proben zu gewinnen oder Tests auszuführen ohne ausdrückliche, schriftliche Einwilligung des Patienten an den behandelnden Arzt.²⁴ Im selben Ausmaß wird bestraft, wer einen Gentest an Personen durchführt, die nicht in der Lage sind, ihre ausdrückliche Einwilligung zu geben, wenn dieser Test nicht unbedingt (nach letzter akzeptierter wissenschaftlicher Lage) notwendig ist um Gendefekte zu behandeln oder zu vermeiden oder um genetische Einflüsse auf notwendige Arzneimittel zu vermeiden. Ähnlich ist es auch in gleichem Maße strafbar, einen vorgeburtlichen Test für nichtmedizinische Zwecke durchzuführen; über jegliche in Auftrag gegebene Vaterschaftstests hinaus zu gehen; oder als Versicherungsgeber, Arbeitgeber oder möglicher Arbeitgeber Testresultate zu verwenden (jeweils unter den genauen Bedingungen, die im GenDG ausgeführt werden). Weiterhin verlängert sich die anwendbare Freiheitsstrafe auf zwei Jahre, wenn diese Verstöße gegen Geldzuwendungen, zum Zweck persönlichen Profits oder mit der Absicht, anderen zu schaden, unternommen wurden. Eine Probe für andere Zwecke als die vorgeschriebenen zu verwenden, einen Vaterschaftstest durchzuführen ohne die Zielperson vollständig informiert und von ihr ausdrückliche Einwilligung eingeholt zu haben, oder als Versicherungs- oder Arbeitgeber jegliche Testresultate in Empfang zu nehmen wird jeweils mit einer Geldstrafe von bis zu €300,000 belegt (jeweils unter den Bedingungen und Ausnahmen, die im GenDG ausgeführt werden). Weiterhin wird mit einer Geldstrafe von bis zu €50,000 belegt, gegen den Ärztevorbauhalt und dessen Auflagen und Ausführungen zu verstoßen, Proben und Resultate nicht wie vorgeschrieben zu zerstören, als Versicherungsgeber oder Arbeitgeber Resultate oder die Ausführung eines Tests zu verlangen, oder ohne die Einwilligung der Zielperson einen Vaterschaftstest in Auftrag zu geben²⁵.

3.2.3 Mögliche Auswirkungen des GenDG auf PG-Firmen

Da keine der derzeit Genomtests direkt an Kundinnen anbietenden Firmen in Deutschland ansässig ist, sind die Bestimmungen des GenDG auf PG-Firmen im Moment ohne praktische Anwendungsfälle. Dennoch soll hier festgehalten werden, dass das GenDG sowohl potenziell einschränkende als auch potenziell befähigende Auswirkungen auf mögliche zukünftige PG-Firmen in Deutschland entfalten würde. Es ist zunächst anzumerken, dass sich allein die Aufteilung (beziehungsweise die Zusammensetzung) der zu regelnden Bereiche im GenDG mit den Aktivitätsbereichen vieler PG-

²⁴ Weitere Anwendungsfälle dieser Bestimmung sind die Probengewinnung oder Testung ohne den Vormund eines Patienten vollständig informiert und Betreuung angeboten zu haben und von ihm ausdrücklich Einwilligung zu haben (dieses gilt auch für vorgeburtliche Untersuchungen bei schwangeren Frauen, die nicht fähig sind, eine ausreichende Einwilligung zu geben).

²⁵ Die Geldstrafe ist auf €5,000 beschränkt, wenn der Auftraggeber der Vater oder das Kind ist.

Firmen nur ungenau deckt. Die Unterscheidung zwischen medizinischer Diagnose und Vaterschaftstests trifft oft nicht auf die Aktivitäten der PG-Firmen zu. Ähnlich schließt das GenDG zum größten Teil Forschungstätigkeiten und Biobanken aus seinem Regelungsbereich aus, wobei jedoch berücksichtigt werden muss, dass viele PG-Firmen solche Aktivitäten mit angewandten Tests verbinden und daher die Grenzen zwischen Testung und Forschung häufig nicht exakt gezogen werden kann. Im Hinblick auf einwilligungsfähige Erwachsene unterscheidet das GenDG auch nicht zwischen vorbeugenden und diagnostischen Tests und bezieht sich in seinen Einschränkungen nicht ausdrücklich auf Freizeit- oder „Lifestyle“-Tests, was ebenfalls als Argument zum Ausschluss der Tätigkeit vieler PG-Firmen vom sachlichen Geltungsbereich des GenDG dienen könnte.

Es ist weiterhin anzumerken, dass die gängige Praxis von PG-Firmen einigen Bestimmungen des GenDG widersprechen, etwa den Bestimmungen betreffend der Untersagung geheimer Vaterschaftstests (im Moment kontrollieren PG-Firmen nicht, von wem sie Proben erhalten). Ein weiteres Beispiel stellt die Selbstbestimmung der Patientinnen über ihre Proben und Resultate dar (da PG-Firmen tendenziell diese Proben und Resultate als ihr Eigentum betrachten) und die Regelungen betreffend die Lagerung von Proben (die Einhaltung dieser Bestimmungen wäre besonders in jenen Fällen schwierig, in denen PG-Firmen die Daten und Proben zu Forschungszwecken in Biobanken integriert haben). Gängige Praktiken von PG-Firmen konfliktieren mit Auflagen des GenDG schließlich auch hinsichtlich des Schutzes von nicht einwilligungsfähigen Personen, da Genomtests von den Firmen ohne notwendigen direkten Kontakt mit den getesteten Personen durchgeführt werden. Dadurch bieten PG-Firmen oft auch keine oder laut dem GenDG unzulängliche Beratung an. *Sollten sich PG-Firmen in Deutschland niederlassen und dadurch vom örtlichen Geltungsbereich des Gesetzes erfasst sein, müssten sie hinsichtlich ihrer Praktiken von derzeit gängigen Praktiken von PG-Firmen in wesentlichen Punkten abweichen, um den Bestimmungen des GenDG zu entsprechen.*

Ein weiterer gravierender Einschnitt ergäbe sich durch den im GenDG ausgeführten Ärztevorbekalt, der bedeuten würde, dass viele PG-Firmen keine Tests mehr ausführen dürfen oder zumindest darauf angewiesen wären, dass Ärzte ihre Patienten an sie weiter leiten. Unklar ist, ob PG-Firmen unter dem Ärztevorbekalt gar nicht mehr unabhängig arbeiten dürfen ohne dass ein Arzt einen Test genehmigt oder anordnet (in anderen Worten, ob es keine DTC Genomtests mehr geben darf), oder ob PG-Firmen weiterhin ihre Tests DTC vermarkten dürfen solange sie vor Ort über die notwendigen Fachkräfte mit den notwendigen Qualifikationen verfügen (wobei sie dann zumindest neues Personal einstellen und ausbilden müssten). Bucklacher²⁶ (2009) schätzt in dieser Hinsicht, dass es Labore

²⁶ Bucklacher U: Welche Änderungen bringt das Gendiagnostikgesetz für Unternehmen?, *BioRegio STERN* (22.06.2009);

zwischen €5,000 und €7,000 (und dann weiterhin €1,500 pro Jahr) kosten würde, relevante Zertifikationen zu erhalten, selbst wenn sie viele Anforderungen für die Akkreditierung schon jetzt erfüllen. Ähnlicher beschränkt und verbietet das GenDG viele vorgeburtliche Gentests, so dass PG-Firmen, die solche Tests anbieten, ihr Geschäftsmodell von Grund auf ändern müssen.²⁷

http://www.bioregio-stern.de/welche_aenderungen_bringt_das_gendiagnostikgesetz_fuer_unternehmen (Zugriff am 29.09.2010).

²⁷ Ibid.

3.3 Großbritannien

Im Vereinigten Königreich hat der Humangenetik-Ausschuss (*Human Genetics Commission* [HGC] - das Beratungsorgan der britischen Regierung zu genetischen Entwicklungen und deren sozialen Auswirkungen) am 4. August 2010 seine Empfehlungen für DTC Gentests veröffentlicht²⁸. Die Empfehlungen wurden in Zusammenarbeit mit Vertretern der Gentestindustrie entwickelt, nachdem ihnen im Jahre 2008 ein Treffen mit Testanbietern, Patienten und Gewerbeverbänden voraus ging. Diese Prinzipien gelten weniger der Einschränkung von DTC Aktivitäten als einer Darlegung von "best practice" Leitlinien, die immer dann anzuwenden sind, wenn ein Gentest ohne ärztliche Verordnung dem Verbraucher direkt zur Verfügung steht (welches ja unter dem GenDG von vorne herein untersagt ist). Sie sollen Verbraucherinneninteressen schützen und gleichzeitig die Entfaltungs- und Wachstumsmöglichkeiten für die Gentest-Industrie nicht unbedingt einschränken.

3.3.1 Die Empfehlungen der HGC

Der Ausschuss empfiehlt, dass Verbraucherinnen besser über mögliche Folgen und Ausmaße eines Gentests aufgeklärt werden sollen, zum Beispiel indem sie klare, einfache Informationen darüber erhalten, wie Gentests funktionieren und was sie bedeuten können. Darüber hinaus sollen Behauptungen im Rahmen eines Tests mit in akademischen Fachjournals publizierten Beweisen belegt werden und Tests für schwere Krankheiten nur in Verbindung mit Beratung (vor und nach dem Test) angeboten werden. Drittens empfiehlt der Ausschuss, dass Testanbieter Daten und Proben sicher aufzubewahren und dafür zuvor das volle Einverständnis der Testpersonen einholen. Viertens empfiehlt der Ausschuss, dass Labore, die Gentests ausführen, qualitätsgesichert akkreditiert sein sollen.

Insbesondere fordert der Ausschuss Testanbieter dazu auf, folgende Informationen offen und zugänglich darzulegen: allgemeine Information zu Gentests und ihrer wissenschaftlichen Basis; allgemeine Information zu den bestimmten Gentests im Angebot; Information zu der angebotenen Beratung bei den Tests; Information darüber, wie Resultate präsentiert werden (z.B. verschiedene Risikoarten einer Erkrankung oder einer Störung); und Information über sekundäre Verwendungen der Proben.

Anders als beim deutschen GenDG fordert dieses Dokument Testanbieterinnen zwar dazu auf, Informationen über ihre Verfahren zur Verfügung zu stellen, bleibt hinsichtlich der Anforderungen an

²⁸ Human Genetics Commission (2010) A Common Framework of Principles for direct-to-consumer genetic testing services

diese Verfahren jedoch unbestimmt. Das GenDG (siehe oben Punkt 3.2.2) legt beispielsweise fest, dass Beratung in vielen Fällen angeboten werden muss, und verbietet sekundäre Nutzung der erhaltenen Proben in den meisten Fällen. Die britische HGC hingegen stellt in seinen Empfehlungen vorrangig auf Transparenz dahingehend ab, wie Testanbieter diese Vorgänge handhaben.

Die HGC schlägt weiters vor, dass im Zusammenhang mit Gentests für geerbte oder erbliche Krankheiten Beratung *immer* angeboten wird, wobei die Beratungsfachkraft "angemessen" (im Originalwortlaut „appropriate“) qualifiziert sein soll. Weiterhin fordert der Ausschuss, dass Gentests oder sekundäre / ungeplante Nutzungen der Proben nur nach ausdrücklicher und informierter Einwilligung der Testperson ausgeführt werden, und dass DTC Firmen "angemessene Maßnahmen" treffen um die Herkunft der Proben (bzw die Identität der Testperson) zu gewährleisten.

Zwei weitere bestimmte Forderungen des Ausschusses gelten dem Fall der Auflösung eines DTC Gentestanbieters, und dem Beschwerdeprozess gegenüber DTC Firmen. Im ersten Fall fordert der Ausschuss, dass Proben sicher vernichtet werden oder nach Einverständnis der Kundinnen entsprechend übertragen (etwa an neue Eigentümerinnen oder Treuhänder) werden. Im zweiten Fall fordert der Ausschuss, dass DTC Firmen über klare Richtlinien über Beschwerdewege und -prozesse verfügen sollen; diese sollen sowohl schriftlich festgelegte Verfahren als auch Training für Personal, welches Beschwerden bearbeitet, umfassen. Kontaktdetails und Informationen über das Beschwerdeverfahren sollen einfach und in mehreren Formaten zugänglich sein. Schließlich sollen Verfahren für den Fall, dass eine Beschwerde unbefriedigend bearbeitet wurde, vorgesehen sein.

3.3.2 Weitere Entwicklungen

Die britische HGC begann im Jahr 2008 mit der Arbeit an seinen Empfehlungen. Im Juli 2009 veröffentlichte das britische Oberhaus (*House of Lords*) einen Bericht über die Regulierung der Genommedizin im Allgemeinen²⁹ (dh ohne auf DTC Gentests im Speziellen einzugehen), auf den die britische Regierung im Dezember 2009 mit einem eigenen Dokument reagierte³⁰.

²⁹ House of Lords Science and Technology Committee Inquiry into Genomic Medicine (2009), 2nd report of Session 2008-09. London, The Stationery Office Ltd, HL Paper 107-1. Abrufbar unter: <http://www.publications.parliament.uk/pa/ld200809/ldselect/ldsctech/107/107i.pdf>

³⁰ Government Response to the House of Lords Science and Technology Committee Inquiry into Genomic Medicine (2009). London, The Stationery Office Ltd. Crown copyright. Abrufbar unter: http://www.dh.gov.uk/prod_consum_dh/groups/dh_digitalassets/documents/digitalasset/dh_110005.pdf

3.3.3 Der Bericht des *House of Lords*

Der Bericht des *House of Lords*, des britischen Oberhauses (bzw des Wissenschafts- und Technologie-Ausschusses des Oberhauses) fordert ua strengere Regeln für DTC Firmen, insbesondere im Hinblick auf “wissenschaftlich grundlose” Behauptungen und Empfehlungen. Allgemein umschreibt der Bericht Bedenken über die Interpretation der Resultate von Gentests (und betont entsprechende Unterstützung für alle, die mit Testresultaten in Kontakt kommen); über die Belastung des Gesundheitssystems durch Gentests (dadurch, dass Patienten in Reaktion auf besorgniserregende oder unklare Testresultate neue Ansprüche an das Gesundheitssystem stellen); über die Verschwommenheit der Testresultate und deren Prognosen (welche diese aus Sicht des Berichts “medizinisch irrelevant” werden lässt); und über Zugang zu Testresultaten (z.B. durch Versicherungsanbieter).

Den Fragestellungen entsprechend wurde der Bericht relativ breit angelegt und sollte auch allgemeine Fragen klären wie: wer ist für die Bewertung der Regelungen im Genombereich zuständig?; sind aktuelle Regelungs- und Beratungsrahmen ausreichend, um Genomtechnologie zu entwickeln und anzuwenden?; durch welche soziale, ethische und legale Überlegungen wird wissenschaftliche und klinische Regelung beeinflusst?; was ist der aktuelle Stand der Wissenschaft?; welche Bedeutungen haben Resultate aus Genomtests allgemein und für individuelle Ratschläge?; etc.

Der Schwerpunkt des Berichts gilt der Überführung der Erkenntnisse aus der Genomforschung in die klinische Praxis, wobei der Bericht hauptsächlich Hindernisse und soziale Ungleichheiten im Zugang zu solchen möglichen und zukünftigen Anwendungen betont. Der Bericht ist hinsichtlich der klinischen Anwendungsfelder der Genomforschung klar zuversichtlich und positiv. Die im Bericht besprochenen Bedenken hinsichtlich ethischer und sozialer Probleme in der klinischen Anwendung genomischen Wissens sind dem Lob auf der Fortschritte in der Medizin und der praktischen Frage nach Möglichkeiten einer möglichst raschen Nutzbarmachung dieser Fortschritte für die klinische Praxis nachgeordnet. Hinsichtlich der raschen Nutzbarmachung werden hauptsächlich die Themen adäquater Finanzierung, entsprechender Aufklärung und Ausbildung, und der Abbau von „Gatekeepers“ besprochen.

Ein Großteil des Berichts widmet sich daher der Frage, wie das Gesundheitssystem ausgerüstet und umstrukturiert werden kann, um die Ergebnisse der Genomforschung besser in die klinische Praxis überzuführen, vor allem in Form stärkerer Nutzung von Gentests, aber mittelfristig auch in der Entwicklung neuer diagnostischer und therapeutischer Mittel. Die Betonung liegt dabei stets auf der

Wichtigkeit des nationalen Gesundheitssystems (*National Health Service* [NHS]) als erste Anlaufstelle, sowie auf der nationalen strategischen Bedeutung der genetischen Wissenschaft, hinsichtlich derer Großbritannien sich als weltweit führend versteht (wobei anzumerken ist, dass diese Führungsposition stets auch in Hinblick auf die Lösung ethischer Herausforderungen zu verstehen ist, die durch die Anwendung genetischen und genomischen Wissens entstehen). Viele der detaillierten Überlegungen Bericht des *House of Lords* sind daher für die Regulierung der DTC PG-Firmen von nur geringer Relevanz.

Begänne sich die NHS als kostenloser Anbieter für PG-Services zu definieren, so hätte dies indirekt negative Auswirkungen für PG-Firmen. Trotzdem geht es in dem Bericht nicht darum, das Wachstum der PG-Firmen einzuschränken, sondern eher darum, welche Bedeutung PG-Tests (zusammen mit anderen aktuellen und potenziellen Anwendungsformen genomischen Wissens) im Kontext der strategischen und wirtschaftlichen Bedeutung der nationalen Genomforschung in Großbritannien zu sehen sind. Zum Beispiel ruft der Bericht unter anderem nach einer besseren Zusammenarbeit zwischen Industrie, Wissenschaft und Pharmaindustrie und erkennt an, dass viele Tests, die außerhalb des nationalen Gesundheitssystems entwickelt werden, dann innerhalb dieses Systems oder durch andere Gesundheitsfürsorgen nutzbar gemacht werden können.

Andererseits fordert der Bericht, dass DTC-Firmen strengeren Auflagen unterworfen werden, um den klinischen Nutzen vieler DTC-Tests ausdrücklich und unabhängig nachweisen zu lassen. Der Bericht kritisiert, dass DTC Firmen (die im Moment in Großbritannien hauptsächlich durch EU- Richtlinien reguliert werden³¹) derzeit klinischen Nutzen der Testergebnisse nicht nachweisen müssen bevor sie ihre Gentests auf den Markt bringen.

Von weiterer Relevanz für den internationalen Vergleich der Regulierungen von Genomtests ist die zuvor genannte geforderte Ausbildung von Fachkräften, die Gentesttests ausführen und interpretieren dürfen. Im Gegensatz zum deutschen GenDG ist der Bericht des britischen Oberhauses der Meinung, dass nichtspezialisierte Ärztinnen und Angestellte im Gesundheitssystem durch entsprechendes Training genügend Wissen entwickeln können, um genetische Dienstleistungen der breiten Masse anzubieten. Der Bericht dreht damit die gängige Argumentation um ihre eigene Achse und fordert, da die Nachfrage nach Gentests steigt, eine Neueinschätzung der Eignung von Genetikerinnen und der genetischen Fachkräfte als "Gatekeeper" zu solchen Dienstleistungen. Diese

³¹ Eine Richtlinie, auf die der Bericht sich bezieht, ist die Richtlinie 98/79/EG des Europäischen Parlaments und des Rates über medizinische Geräte für in-Vitro-Diagnostika (*Directive on in vitro Diagnostic Medical Devices*). Diese Richtlinie legt die Anforderungen an Sicherheit, Gesundheit und Entwurf- und Bauart von medizinischen Geräten für In-vitro Diagnosen, welche Hersteller dieser Produkte erfüllen müssen, bevor diese Produkte in den Verkehr gebracht werden.

Forderung geht sogar soweit, dass der Bericht vom Gesundheitsministerium eingerichtete Beratungsstellen vorschlägt, bei denen sich auch nicht auf Genetik spezialisierte medizinische Fachkräfte und Medizinerinnen beraten lassen können. Diese breit angelegten Aufträge sollen auch dadurch unterstützt werden, dass das *National Institute for Clinical Excellence* (NICE - das britische Institut, das dafür zuständig ist, Richtlinien für klinische Betreuung zu entwickeln und zu revidieren) allgemeine Rahmenregelungen entwickelt und betreut, an die sich Mitarbeiterinnen des NHS dann halten können.

Der Bericht äußert sich auch zu nichtmedizinischen Anwendungen von Gentests, zum Beispiel im Arbeits- oder Versicherungswesen. Wiederum im Gegensatz zum GenDG sieht das britische Oberhaus keinen Anlass zur Initiierung von Gesetzgebung die speziell gegen genetische Diskriminierung schützt. Der Bericht zitiert ein freiwilliges Moratorium, in dem sich die Britische Versicherungsindustrie dazu verpflichtet, von der Verwendung genetischer Daten bei der Setzung von Versicherungsprämien abzusehen (mit Ausnahmen).³² Dieses Moratorium gilt bis 2011; in diesem Jahr wird es neu verhandelt. Der Bericht des britischen Oberhauses schlägt vor, dass die Regierung zu diesem Anlass mit der Versicherungsbranche eine neue Klauseln aushandelt, nach der keine Resultate von Tests, die in dieser Zeit gemacht wurden, von Versicherern erfragt und verwendet werden dürfen und um die Nutzung von Gentests in der Versicherungsbranche im Allgemeinen langfristig zu regulieren. Allerdings bleibt hier zu betonen, dass es sich dabei nicht um verbindliche, gesetzlich festgelegte Vorschriften handelt, sondern vielmehr um freiwillige Selbstregulierung seitens der Versicherungsindustrie. Die bereits festgestellte relative Freizügigkeit gegenüber der Nutzung von Gentests (im Vergleich zum GenDG, zum Beispiel) setzt sich auch in diesem Teil des Berichts fort.

Zuletzt ist noch hinzuzufügen, dass der Bericht des Oberhauses ausdrücklich auf die wichtige Rolle der Epigenetik (also der Erforschung jener Mechanismen, mittels derer sich phänotypische Eigenschaften weiter vererben, ohne dass sich dies in einer Veränderung der DNA-Sequenz niederschlägt) und die Rolle der Biobanken in der Forschung und in der zukünftigen Medizin aufmerksam macht. Dieses ist, wie schon im Rahmen des GenDG diskutiert, auch für PG-Firmen relevant, die neben der Genomtestung eben solche Forschungstätigkeiten betreiben. Tatsächlich weist dieser Bericht ausdrücklich auf die erwartete Zusammenfügung großer nationaler Biobanken und kleineren Projekten hin.

³² Department of Health, 'Concordat and moratorium on genetics and insurance' (2005), www.dh.gov.uk/assetRoot/04/10/60/50/04106050.pdf; Godard B, Raeburn S, Pembrey M, Bobrow M, Farndon P, Aymé S: Genetic information and testing in insurance employment: technical, social and ethical issues. *European Journal of Human Genetics* 11 (Suppl. 2): S123–S142 (2003); Prainsack B: What are the stakes? Genetic non-discrimination legislation and personal genomics. *Personalized Medicine* 5/5: 415-418 (2008).

3.3.4 Stellungnahme der britischen Regierung

Die Antwort der britischen Regierung³³ auf den soeben zusammengefassten *House of Lords* Bericht stimmt allgemein mit deren Oberhaus überein. Auch hier wird auf die wichtige Rolle des NHS verwiesen, universelle und kostenlose Gesundheitsleistungen zur Verfügung zu stellen. Nach Meinung der Regierung ist primär das öffentlich finanzierte Gesundheitssystem in Großbritannien dazu geeignet, die Überführung genomischen Wissens in die klinische Praxis entsprechend vorzubereiten und durchzuführen und gleichzeitig sicherzustellen, dass genetische Diskriminierung verhindert wird. Wie der Bericht des Oberhauses weist auch die Regierung darauf hin, dass die Infrastruktur für klinische Anwendungsformen genomischen Wissens vorhanden sind, und dass dies das Resultat einer längeren strategischen nationalen Auseinandersetzung mit und Führungsarbeit auf dem Gebiet der genetischen Forschung ist. Drittens betont auch die Regierung die Wichtigkeit der Ausbildung und Weiterbildung für die allgemeine Etablierung genomischer Dienstleistungen im Gesundheitssystem.

Dort, wo Uneinigkeit zwischen dem Bericht des Oberhauses und der Antwort der Regierung festzustellen ist, ist das weniger auf die empfohlenen Schritte zur Regulierung der Genomforschung und ihrer Anwendungsformen zurückzuführen, als auf unterschiedliche Antworten auf die Frage, wer für diese Arbeit verantwortlich sein soll. Zum Beispiel bestreitet die Regierung, dass NICE für Richtführungen und Anführungen zu Gentests zuständig sein soll, da solche Orientierungshilfe schon an anderer Stelle zu finden ist. Die Regierung führt zudem aus, welche Organe für das Weitertreiben genomischer Forschung und deren Anwendung neu gegründet worden sind und welche existierenden Organe sich mit anderen Gremien zu diesem Zweck in Verbindung setzen sollen.

Eine neues Konsortium (*Human Genomics Strategy Group*) bestehend aus Vertretern und Organisationen der Genomforschung wurde neu gegründet mit dem expliziten Auftrag, Fortschritte der Genomforschung im Blick zu behalten, zu erkunden wie diese sich im Gesundheitswesen anwenden lassen, und wie sich Hindernisse auf dem Weg zu mehr Kollaboration in der Forschung ausräumen lassen (zum Beispiel durch so genannte *Therapeutic Capability Clusters* - therapeutische Kompetenzbereiche - in denen Wissenschaftlerinnen, Vertreter des NHS, und individuelle Expertinnen in bestimmten Anwendungsbereichen, die besonderes Potenzial für Kollaboration aufweisen zusammenarbeiten

³³ Government Response to the House of Lords Science and Technology Committee Inquiry into Genomic Medicine (2009). London, The Stationery Office Ltd. Crown copyright.

Was durch diese Überlegungen verdeutlicht wird, ist die Komplexität jeglicher Bestrebungen zur Regulierung der Genomforschung und ihrer klinischen Anwendungsformen durch verschiedene medizinische und politische Gremien, deren Kommunikation untereinander und der Aufteilung verschiedener Aufgabenbereiche. Der Antwort der britischen Regierung zufolge gilt ein Großteil ihrer Bemühungen der Aufgabe, die Zusammenarbeit verschiedener Organe und *stake holders* zu unterstützen. Dieses Ziel zur Unterstützung der Entscheidungs- und Regulierungskompetenz einzelner *stake holders* spiegelt sich auch in den Forderungen des Berichts des Oberhauses nach mehr Ausbildung und Weiterbildung im medizinischen Studium, für Hausärztinnen, Krankenpflegern, und sogar bei Hebammen wider.

Betreffend DTC Gentests im Besonderen argumentiert die Regierung, dass der zuvor genannte Status des NHS gewährleistet, dass Patientinnen und Verbraucher ohne Sorge über Diskriminierung seitens der Versicherungsbranche Gentests nehmen können. Zwar unterstützt die Regierung die vom Oberhaus vorgeschlagene höhere Risiko-Klassifizierung der DTC-Genomtestanbieter im Zusammenhang mit der EU Richtlinie 98/79/EG, fügt aber auch hinzu, dass dieses nicht zu höheren Belastungen für das Gesundheitssystem oder für die DTC-Testindustrie führen soll. Möglicherweise spiegelt sich auch hier der hohe nationale und wirtschaftliche Stellenwert der genetischen Wissenschaften und der Biotechnologie wider.

Ähnlich wie die Vorarbeit zum Bericht des Oberhauses weist auch das Dokument der Regierung auf die noch ausstehende Klärung vieler Grundsatzfragen hin. Es informiert, zum Beispiel, über die Einrichtung einer Arbeitsgruppe, die eine Definition von genetischer Diskriminierung ausarbeiten, das Risiko dieser Diskriminierung einschätzen und ein Überwachungssystem einrichten soll.

Ansonsten weist die Regierung auf die Wichtigkeit der Arbeit der HGC hin, und empfiehlt, dass sich Gentestanbieterinnen an die Empfehlungen dieses Ausschusses halten sollen. Sie verweist nicht zuletzt darauf, dass die HGC derzeit dabei ist, zusammen mit offiziellen Institutionen und Gewerbeverbänden Möglichkeiten zur Umsetzung der HGC-Prinzipien auszuhandeln.

4 PG-Tests: Praktische, ethische, und rechtliche Fragen

Um die praktischen, ethischen, und rechtlichen Fragen, die durch die Verfügbarkeit und die Anwendung von PG-Tests entstehen, anhand praktischer Beispiele illustrieren zu können, unterzog sich die Verfasserin dieses Textes zwei Gentests bei PG-Firmen in den USA, *23andMe*, und *Pathway Genomics*. Die Auswahl der Firmen fand nach dem Gesichtspunkt der Breite der angebotenen Serviceleistungen einerseits und der dafür anfallenden Kosten andererseits statt. Die kalifornische Firma *23andMe* bietet die nach wie vor größte Bandbreite von Leistungen an, welche nicht nur die Resultate des DNA-Tests, sondern um diese Testresultate herum organisierte Nutzung von sozialen Medien und die Möglichkeit zur Teilnahme an Forschungsprojekten miteinschließt. Bezüglich der Kosten stellte *23andMe* zum Zeitpunkt der Testung die zweitgünstigste am freien Markt erhältliche PG-Test-Variante dar. Die Firma *Pathway Genomics*, die ebenfalls in Kalifornien beheimatet ist, bot den günstigsten Test an, und stellte bezüglich der Bandbreite der angebotenen Serviceleistungen einen Mittelwert dar.

Von einer Testung bei der isländischen Firma *deCODE* (deren PG-Arm unter *deCODEme* bekannt ist) wurde aus dem Grund abgesehen, dass der Test mehr als dreimal so teuer wie die Tests von *23andMe* und *Pathway Genomics* ist, ohne jedoch zusätzliche Leistungen anzubieten.

4.1 23andMe

Die Bestellung des *spit kits* wurde am 8. Juni 2010 abgesandt. Die Autorin wählte die *Health Edition* um \$429, die nur marginal günstiger als die *Complete Edition* ist (\$499), welche auch die Testung der genetischen Abstammung mit einschließt und auf der Website der Firma mit „choose to have it all“ beworben wird. Entgegen der Erwartung der Autorin wurde sie während des Bestellvorganges nicht dazu aufgefordert, gleich die *Complete Edition* zu erwerben. Andererseits wurde sie nach dem Bestellvorgang auf der Website umgehend dazu aufgefordert, mit dem Ausfüllen von Fragebögen zu beginnen, die sich mit Themen wie Haarverlust und Persönlichkeitsmerkmalen (zB häufigem Auftreten von Traurigkeit, Neigung zur Kritik von Mitmenschen, etc) beschäftigten. Nach dem Ausfüllen jedes einzelnen Fragebogens wurde der Verfasserin sofort mitgeteilt, wo sie im Vergleich mit anderen Mitgliedern der „23andMe community“ liege: unter dem Durchschnitt, im Mittelfeld, oder über dem Durchschnitt.

Die Verfasserin sah davon ab, durch das Klicken auf weitere Fragebögen zusätzliche Lebensstil- und phänotypische Merkmale hochzuladen.

The screenshot shows the 23andMe website interface. At the top, a blue banner reads: "While you wait to receive your saliva kit, we are showing the Mendel family as an example. Enter your claim code here." Below this, the main content area is titled "welcome to you." and features a central section for claiming the kit. This section includes an image of a white and green saliva kit box, a text box for a 12-digit claim code (e.g., XXXX-XXXX-XXXX), and a blue "claim my kit" button. To the right of the kit information, there is a section titled "Why take surveys?" explaining the benefits of participating in surveys. Below the kit information, a "What you can do next:" section offers three survey options: "Hair Loss in Men and Women", "Five Dimensions of Personality", and "Ten Things About You", each with a "start survey" button. The left sidebar contains navigation links for "My Home", "My Health", "My Ancestry", "Sharing & Community", and "23andMe".

Abbildung 1: Seite nach dem Bestellen des Tests

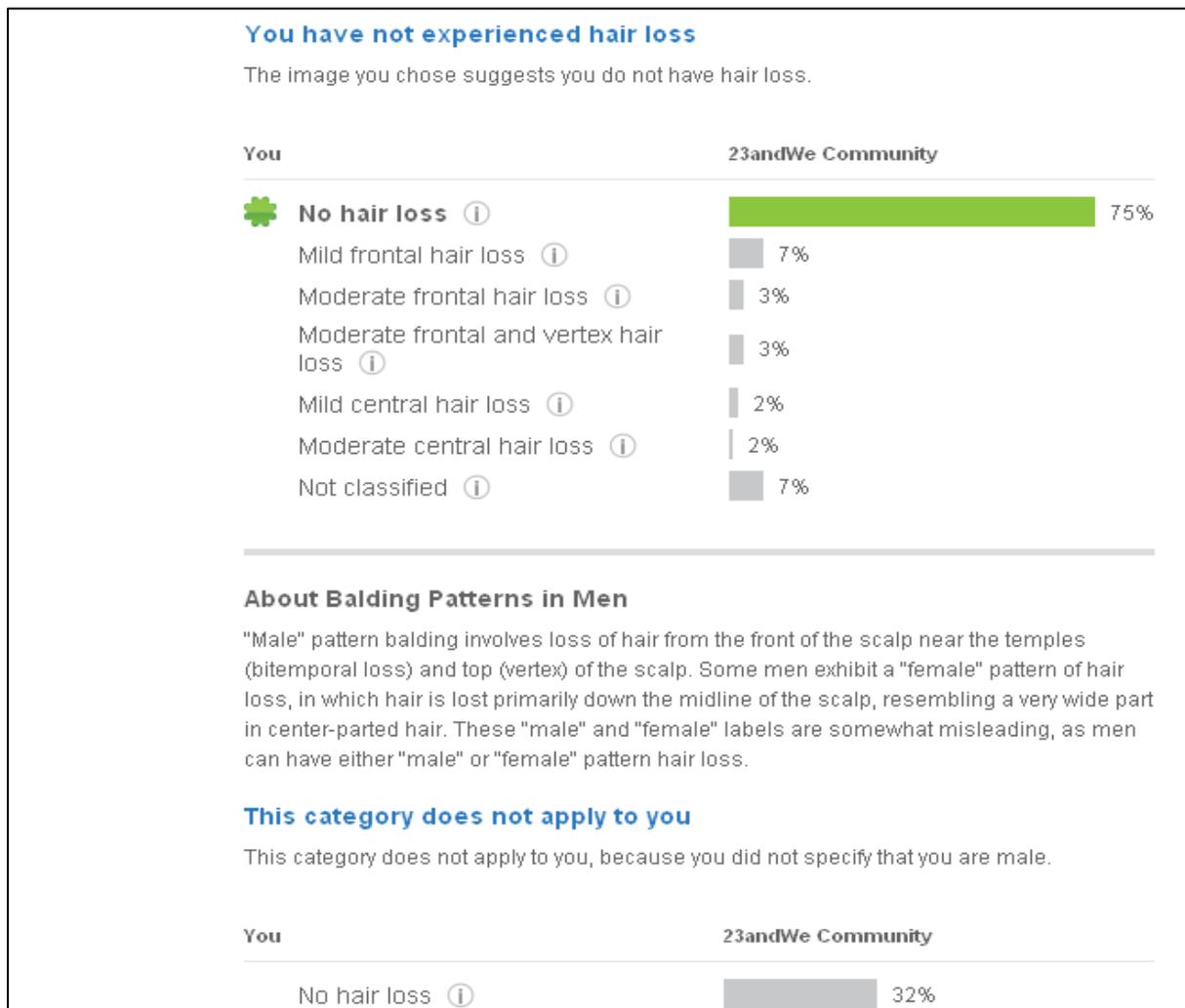


Abbildung 2: die Autorin war erleichtert, bereits vor der erfolgten Analyse ihrer DNA mitgeteilt zu bekommen, dass sie von keiner Form des Haarverlustes betroffen ist

I am someone who does a thorough job.

Strongly disagree

Disagree a little

Neither agree nor disagree

Agree a little

Strongly agree

I am someone who is depressed, often feels sad.

Strongly disagree

Disagree a little

Neither agree nor disagree

Agree a little

Strongly agree

I am someone who is original, comes up with new ideas.

Strongly disagree

Disagree a little

Neither agree nor disagree

Agree a little

Strongly agree

Abbildung 3: Sobald man einen Test bestellt hat (aber noch vor der Analyse der DNA) wird man ua gefragt, ob man zu häufiger Traurigkeit oder zur Kritik an Mitmenschen neigt

About Neuroticism

People who score high in neuroticism tend to respond more strongly to stress and minor frustrations. They are more likely to experience feelings of anxiety, depression, and anger. They may also be shy, self-conscious, and impulsive. Although high levels of neuroticism are associated with negative emotions, this doesn't mean that people who score high in neuroticism don't experience positive emotions too. Some people high in neuroticism experience high levels of both negative and positive emotions, as if they were always on the proverbial emotional roller coaster. People who score low in neuroticism tend to be more emotionally stable, less anxious or tense, less prone to depression, and are generally happier and more satisfied with their lives. Research suggests that people have lower levels of neuroticism as they age. This decline is most pronounced among women.

You scored below average but within the typical range in neuroticism

Your answers place you between the 16th and 50th percentiles in neuroticism.

You	23andWe Community
Very low ⓘ	6%
Fairly low ⓘ	25%
Below average but within the typical range ⓘ	34%
Above average but within the typical range ⓘ	26%
Fairly high ⓘ	10%

« Back to 23andWe
Take another survey »

Da... x

Survey Citations

[Bouchard, T. J. and McGue, M. \(2003\)](#) . "Genetic and environmental influences on human psychological differences." *J Neurobiol* 54(1):4-45.

[Gosling, S. D. et al. \(2002\)](#) . "A room with a cue: Personality judgements based on offices and bedrooms." *J Pers Soc Psychol* 82(3): 379-98.

[Jang et al. \(1996\)](#) . "Heritability of the big five personality dimensions and their facets: a twin study." *J Pers* 64(3):577-91.

[Johnson et al. \(2004\)](#) . "A behavior genetic investigation of the relationship between leadership and personality." *Twin Res* 7(1):27-32.

John, O. P. and Srivastava, S. (1999) . "The big-five trait taxonomy: History, measurement, and theoretical perspectives." *New York: Guilford*.

Abbildung 4: Die Autorin war erleichtert zu erfahren, dass sie in Bezug auf persönliche Neurosen „unter dem Durchschnitt“ aber „innerhalb der typischen Bandbreite“ liegt. Auch diese Information erhielt sie vor der Analyse ihrer DNA allein auf der Basis der Antwort auf die Fragen im online Fragebogen

While you wait to receive your saliva kit, we are showing the Mendel family as an example. Enter your data here.

research initiatives

A new paradigm for genetic research.

23andWe is a new, more efficient way of doing genetic research. Even though new technologies have made it possible to link genes to diseases, traits and conditions more effectively than ever before, collecting the data for this research can be a costly, time-consuming and logistically difficult process. Progress is hindered by the fact that these studies require both genetic and personal information from thousands – sometimes tens of thousands – of people.

23andWe involves our customers in research as collaborators, advisers and contributors by conducting studies that correlate their responses to online surveys with their genetic data. The idea is to enable large studies that would be infeasible using current methods, which typically involve recruiting patients through physicians' practices and other means. We plan to share the results of our research and show you how your contributions are making an impact by posting regular updates on this web site.

▶▶ **Next: How does research work at 23andMe?**

Join a research community

Pregnancy
Preeclampsia is a leading cause of maternal and fetal death in the United States; hundreds of thousands of pregnant women in the U.S. develop gestational diabetes each year. Help us discover why.

Parkinson's Disease
Recent discoveries suggest that genetics plays a greater role in Parkinson's disease than was previously thought. You can advance research into the genetic roots of Parkinson's disease.

Abbildung 5: Der Kundin wird erklärt, wie 23andMe die durch die Fragebögen gewonnenen Daten nutzt

Nur einen Tag vor dem Bestellen des Tests durch die Autorin hatte *23andMe* medienwirksam verkündet, seinen Kundinnen erstmals auch genetische Beratung per Telefon anzubieten.³⁴ Weitere Hinweise waren jedoch zum Zeitpunkt der Fertigstellung dieses Reports auf der Website noch nicht auffindbar. Zudem hatte die Firma gerade mit den Nachwirkungen ihrer ersten großen Panne zu kämpfen: Aufgrund eines technischen Gebrechens im Vertragslabor der Firma hatten bis zu 96 Kundinnen falsche Testergebnisse erhalten. Dies hatte nicht nur negative Presseberichterstattung³⁵ sondern auch einiges an Aufregung in der Blogosphäre zur Folge.³⁶ Die meisten Bloggerinnen

³⁴ Anon. 23andme partner provide genetic counseling. *GenomeWeb Daily News*, 7. Juni 2010. Siehe <http://www.genomeweb.com/dxpgx/23andme-partner-provide-genetic-counseling> (Zugriff am 26. September 2010).

³⁵ Kincaid, Jason. 23andMe Sends Wrong DNA Test Results to 96 Customers. *TechCrunch*, 7. Juni 2010. Siehe <http://techcrunch.com/2010/06/07/23andme-sends-wrong-dna-test-results-to-96-customers/> (Zugriff am 26. September 2010).

³⁶ Dies ist ein Auszug aus einem im Internet veröffentlichten Bericht einer Betroffenen, bei der die Verwechslung der Proben zu einiger Aufregung in der Familie geführt hatte (Übersetzung durch die Autorin):

„Ich öffnete die Testresultate meines Sohnes und sah, dass er Träger der Mutation für Hämochromatose ist, und ich war sehr betroffen: Wie kann er ein Träger [der Mutation] sein wenn wir es nicht sind? [...] Als ich mir ansah welche genetischen Merkmale wir innerhalb der Familie gemeinsam hatten entdeckte ich dass meine Töchter und ich ähnliche Profile hatten, und dann suchte ich nach Ähnlichkeiten mit meinem Sohn – er hatte keine Ähnlichkeiten

kritisierten die Tatsache, dass es zu einem solch gewichtigen Fehler kommen konnte, lobten die Firma jedoch für die rasche Feststellung des Fehlers und die sofortige Kontaktierung der betroffenen Personen.

Der *spit kit* erreichte die Autorin am 18. Juni 2010. Die Aktivierung des online-Kundinnenkontos mit dem zwölfstelligen am *kit* angebrachten Code war einfach und unproblematisch. Dieser Prozess involvierte ein nochmaliges Lesen und Bestätigen der Geschäftsbedingungen sowie ein Hinweis darauf, dass man nur die eigene DNA oder die DNA einer Person, die sich unter der eigenen Obhut befindet, einsenden darf (Abbildung 6). Die Geschäftsbedingungen enthielten ausdrücklich auch Hinweise darauf, dass die Testresultate nicht als Grundlage medizinischer Entscheidungen dienen sollten, und dass genetische Information allein nicht determiniert, ob man tatsächlich von einer komplexen Krankheit, die von genetischen Faktoren mit bedingt wird, betroffen sein wird (siehe Appendix A).

mit uns... Einen Monat bevor mein Sohn geboren wurde waren im örtlichen Krankenhaus Babies vertauscht worden. Ich geriet in Panik und sah mir seine Testresultate immer und immer wieder an... Später fand ich meinen Sohn in meinem Bett schlafend und meinen Kopfpolster umarmend. Heute ging er nicht zur Schule, sagte, er fühle sich krank. [Und jetzt höre ich] dass alles nur ein Fehler war.“ Das Original ist hier abrufbar: <https://www.23andme.com/you/community/thread/3589/> (oder unter MacArthur, Daniel (2010): Sample swaps at 23andMe: a cautionary tale. *Genetic Future* (7. Juni), http://scienceblogs.com/geneticfuture/2010/06/sample_swaps_at_23andme_a_caut.php (Zugriff am 19. Juni 2010).

Together with all of the terms and conditions in this Consent and Legal Agreement, by clicking below:

You understand that **information you learn from 23andMe is not designed to diagnose, prevent, or treat any condition or disease or to ascertain the state of your health** and that you understand that the 23andMe services are intended for educational, informational, and research purposes only. You acknowledge that 23andMe urges you to seek the advice of health professionals if you have questions or concerns arising from your genetic information.

You give permission to 23andMe, its contractors, and assignees to perform genotyping services on the DNA extracted from your saliva sample and to disclose the results of analyses performed on your DNA to you and others you specifically authorize.

You represent that you are eighteen (18) years of age or older.

You are guaranteeing that the sample you provide is your saliva; if you are completing this consent form on behalf of a person for whom you have legal authorization, you are confirming that the sample provided will be the sample of that person. If you are a customer outside the U.S., by providing your sample, you confirm that this act is not subject to any export ban or

I agree that I have the authority, under the law of the state/country in which I reside, to provide the selected consent for the individual entered above.

Select one:

Waiver of Property Rights

Each person also needs to read and agree to this provision before their sample will be processed:

Waiver of Property Rights: You understand that by providing your sample and having your genetic data processed, you acquire no rights in any research or commercial products that may be developed by 23andMe or its collaborating partners. You specifically understand that you will not receive compensation for any research or commercial products that include your genetic or other contributed personal data.

I acknowledge and agree to this waiver for myself and, as applicable, on behalf of a person for whom I have legal authorization to do so.

Abbildung 6: Zum Zeitpunkt des Aktivierens des Kundinnenkontos muss die Kundin bestätigen, dass sie zur Einsendung der Speichelprobe autorisiert ist

Gegen Ende des Aktivierungsprozesses wurde die Autorin auch gefragt, ob sie der Lagerung der Speichelprobe bzw. der aus der Speichelprobe gewonnenen DNA in der *23andMe*-Biobank zustimmt. Dies würde weitere Forschung an der Probe ermöglichen sowie eine Nachanalyse der Probe mit besseren Methoden (sobald solche zur Verfügung stünden) ermöglichen (Abbildung 7).

claim your kit

1 enter claim code
2 consent and waiver
3 add a profile
4 finished

Thank you for joining 23andMe. We have included one year of biobanking with your kit, giving you the opportunity to easily upgrade to new services.

Sample Storage (Biobanking)

By agreeing to have 23andMe store, or biobank, either your saliva sample or DNA extracted from your saliva, you are agreeing to a potential benefit to you and to our research undertakings. By choosing to have your sample biobanked, you are consenting to having 23andMe and its contractors access and analyze your biobanked sample, using the same or more advanced technologies, in a manner consistent with our Consent Agreement. Unless we notify you otherwise, we will store your sample for a minimum of one year and a maximum of ten years, at our CLIA-certified laboratory. We may contact you in the event we need to re-analyze your sample. All of the same safeguards to any further use of your sample will be provided as in our Consent Agreement and Privacy Statement.

Select one:

Abbildung 7: „biobanking agreement“

Der mit der Speichelprobe gefüllte *spit kit* (Abbildung 8 und Abbildung 9) musste bei einer FedEx-Filiale abgegeben werden. Die Kosten für den Transport waren im Kaufpreis inkludiert, dh es entstanden keine zusätzlichen Kosten durch den Versand. Am 25. Juni wurde die Autorin per E-mail vom Eintreffen der Speichelprobe im Labor informiert (Appendix C). Um auf ihr online-Konto zuzugreifen, musste sie jedoch zuvor ein neues *informed consent*-Formular lesen und ausfüllen (Appendix B), das sich auf die Verwendung sowohl der genetischen als auch der aus den ausgefüllten Fragebögen gewonnenen Daten für die von *23andMe* initiierte oder mit durchgeführte Forschung bezog. Nur einen Tag zuvor, am 24. Juni 2010, hatten Mitarbeiter der Firma erstmals Resultate einer auf dem Datensatz von *23andMe* basierenden genetischen Assoziationsstudie in einer internationalen Fachzeitschrift publiziert.³⁷ Der Artikel war bei der Zeitschrift bereits ein Jahr zuvor eingereicht worden; die Publikation hatte sich jedoch aufgrund einer mehrmonatigen Untersuchung möglicher ethischer Bedenken gegen die Art und Weise der Durchführung der Studie seitens der Fachzeitschrift verzögert. Dass *23andMe* die ethischen Bedenken letzten Endes auszuräumen vermochte, bezeichnete eine der Firmengründerinnen auf ihrem Weblog als einen „historischen

³⁷ Eriksson N, Macpherson JM, Tung JY, Hon LS, Naughton B, et al.: Web-Based, Participant-Driven Studies Yield Novel Genetic Associations for Common Traits. *PLoS Genetics* 6/6 (2010): e1000993. doi:10.1371/journal.pgen.1000993.

Moment“.³⁸ Es ist plausibel zu vermuten, dass das weitaus klarere und detailliertere Konsens-Formular, das 23andMe seit Ende Juni seinen Kunden zur elektronischen Bestätigung vorlegt, auf eine Auflage der Ethikkommission zurückgeht, welcher die Studie auf Verlangen der Zeitschrift zur Approbation vorgelegt worden war.³⁹

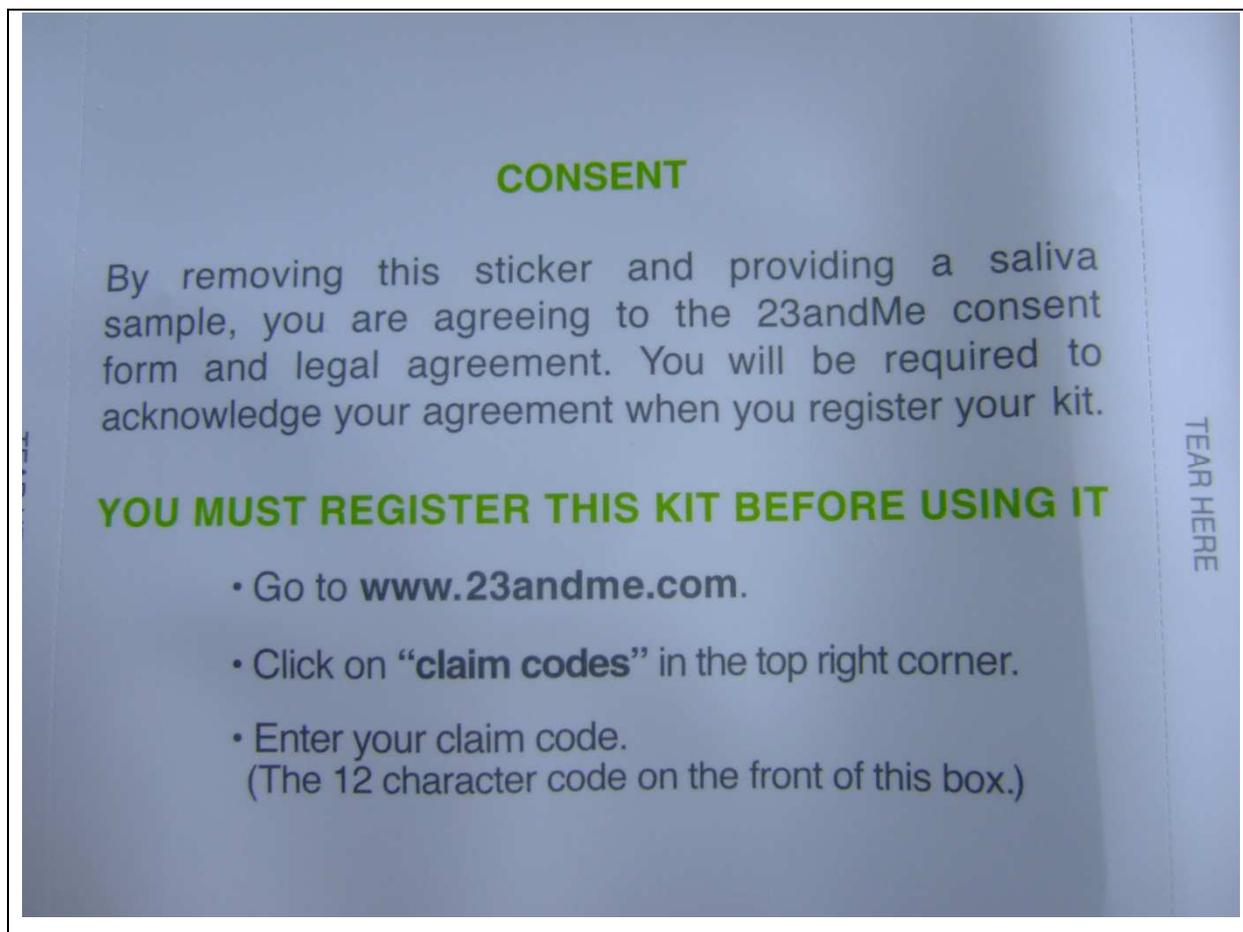


Abbildung 8: Sticker an der Außenseite des spit kit

³⁸ Avey L: Reminiscing. *The Life and Times of Lily Mendel* blog (23. Juni 2010), siehe <http://lillymendel.blogspot.com/2010/06/reminiscing.html> (Zugriff am 25. Juni 2010).

³⁹ MacArthur, D: 23andMe research article finally published. *Genetic Future* blog (25. Juni 2010), siehe http://scienceblogs.com/geneticfuture/2010/06/23andme_research_article_final.php (Zugriff 25. Juni 2010).



Abbildung 9: der versandfertige spit kit

Während der Wartezeit auf die Testresultate erhielt die Autorin bereits erste Anfragen, ihre Genom-Daten anderen für *23andMe*-Kunden einsehbar zu machen (Abbildung 10). Am 3. August erhielt die Verfasserin schließlich eine Mitteilung per E-mail, dass die Testergebnisse online abrufbar seien. Mithilfe des Passwortes, das sie bei der Einrichtung des online-Profiles gewählt hatte, konnten die Ergebnisse abgerufen werden. Die Ergebnisse sind auf der Website nach den vier unterschiedlichen Themenbereichen — „*disease risk*“ (Krankheitsrisiko), „*carrier status*“ (Trägerstatus), „*traits*“ (Eigenschaften), und „*drug response*“ (Reaktion auf Medikamente) — geordnet, und jeweils so sortiert, dass die „problematischen“ Ergebnisse zuoberst gelistet sind (siehe Abbildung 11). Der Verfasserin wird etwa ein leicht erhöhtes Risiko für Herzinfarkt attestiert; diese Information ist jeweils von Daten über das Ausmaß des erhöhten Risikos, und von Angaben über die Qualität der wissenschaftlichen Studien begleitet, auf welche die Berechnung dieser Risikoprofile basiert (siehe Abbildung 12⁴⁰). Wie gering die Aussagekraft dieser Risikokalkulationen ist, illustriert zB die Tatsache, dass das erhöhte Herzinfarktrisiko der Verfasserin mit 8,9% Lebensrisiko beziffert wurde –

⁴⁰ Dabei wird etwa angegeben, ob die Studie groß genug angelegt war, um signifikante Ergebnisse zu erzielen; ob sie repliziert wurde, etc.

eine Steigerung um 1,5 Prozentpunkte im Vergleich zum bevölkerungsweiten Durchschnittsrisiko von 7,4%.⁴¹

Wenn man auf die entsprechende Krankheit klickt, geht eine neue Seite auf, die über die generellen (auch nicht-genetischen) Risikofaktoren für Herzinfarkt und über den Grad seiner Erblichkeit informiert. Zudem wird das Ausmaß des erhöhten Risikos anschaulich erklärt (Abbildung 13), und es werden Tipps zur Verbesserung des Lebensstils gegeben, die helfen sollen, das Krankheitsrisiko zu reduzieren (Abbildung 14). Hier soll festgehalten werden, dass diese Tipps im Großen und Ganzen nicht über verfügbares Allgemeinwissen über gesundes Leben hinausgehen (man wird aufgefordert, sich viel zu bewegen, gesund zu essen, und nicht zu rauchen). Am Ende der Seite finden sich schließlich detaillierte Angaben zur den Originalquellen der Studien, auf die die Risikokalkulationen basieren, sowie weitere wissenschaftliche Hintergrundinformationen über die verwendeten genetischen Marker (Abbildung 15).

The screenshot shows the 23andMe user interface. At the top, the user is identified as 'Barbara Prainsack' with links for 'Account', 'Help', and 'Log out'. A search bar is present. A blue banner states: 'Sample not received yet: Until analysis is complete, we are showing the Mendel family as an example.' The main content area is titled 'pending invitations' and includes a search bar for other users. Below this, there are sections for 'Received Invitations' and 'Sent Invitations'. The 'Received Invitations' section contains one entry from a user named 'Complete Edition' with a message: 'Hi Barbara, I am [redacted] Italian in Holland can you share your genome, just for curiosity? ciao [redacted]'. The message includes links for 'View Invitation' and 'Decline', and a date of '1/20/09'. The 'Sent Invitations' section is empty, displaying the message 'You have no outstanding invitations.'

Abbildung 10: Erste Freundschaft-Anfragen bereits am ersten Tag nach der Aktivierung des Kundinnenkontos

⁴¹ Die größte Abweichung zwischen persönlichem Risiko und bevölkerungsweisem Durchschnittsrisiko fand sich im Fall eines verringerten Risikos: Im Hinblick auf Typ-2-Diabetes wurde der Verfasserin ein um 5,8 Prozentpunkte reduziertes Lebensrisiko attestiert (12,4% statt 18,2%).

Show results for Barbara Prainsack See new and recently updated reports »

23andMe Discoveries were made possible by 23andMe members who took surveys.

Disease Risks (82, 1 locked report) ?

↑ Elevated Risks

	Your Risk	Average Risk
Atrial Fibrillation	20.5%	15.9%
Age-related Macular Degeneration	9.5%	7.0%
Heart Attack	8.9%	7.4%
Rheumatoid Arthritis	6.5%	4.2%

[more »](#)

↓ Decreased Risks

	Your Risk	Average Risk
Type 2 Diabetes	12.4%	18.2%

[more »](#)

[See all 82 risk reports...](#)

Carrier Status (24) ?

Hemochromatosis	Variant Present
Alpha-1 Antitrypsin Deficiency	Variant Absent
Bloom's Syndrome	Variant Absent
BRCA Cancer Mutations (Selected)	Variant Absent
Canavan Disease	Variant Absent
Cystic Fibrosis	Variant Absent
Familial Dysautonomia	Variant Absent
Factor XI Deficiency	Variant Absent

[See all 24 carrier status...](#)

Traits (40) ?

Alcohol Flush Reaction	Does Not Flush
Bitter Taste Perception	Unlikely to Taste
Earwax Type	Wet
Eye Color	Likely Blue
Hair Curl new	Straighter Hair on Average

[See all 40 traits...](#)

Drug Response (17) ?

Clopidogrel (Plavix®) Efficacy	Reduced
Abacavir Hypersensitivity	Typical
Alcohol Consumption, Smoking and Risk of Esophageal Cancer	Typical
Oral Contraceptives, Hormone Replacement Therapy and Risk of Venous Thromboembolism	Typical
Fluorouracil Toxicity	Typical

[See all 17 drug response...](#)

Abbildung 11: Die Test-Ergebnisse in der Übersicht

 23andMe Discoveries were made possible by 23andMe members who took surveys.

Locked Reports ?

Name	Confidence	Your Risk	Avg. Risk	Compared to Average
Parkinson's Disease	★★★★★			

Elevated Risk ?

Name	Confidence	Your Risk	Avg. Risk	Compared to Average
Atrial Fibrillation	★★★★★	20.5%	15.9%	1.29x higher risk
Age-related Macular Degeneration	★★★★★	9.5%	7.0%	1.35x higher risk
Heart Attack	★★★★★	8.9%	7.4%	1.21x higher risk
Rheumatoid Arthritis	★★★★★	6.5%	4.2%	1.54x higher risk
Abdominal Aortic Aneurysm	★★★			
Asthma	★★★			
Bladder Cancer	★★★			
Brain Aneurysm	★★★			
High Blood Pressure (Hypertension)	★★★			
Paget's Disease of Bone new	★★★			
Primary Biliary Cirrhosis	★★★			
Preeclampsia	★★			

Decreased Risk ?

Name	Confidence	Your Risk	Avg. Risk	Compared to Average
Type 2 Diabetes	★★★★★	12.4%	18.2%	0.68x lower risk
Colorectal Cancer	★★★★★	3.4%	4.3%	0.79x lower risk
Restless Legs Syndrome	★★★★★	3.1%	4.2%	0.75x lower risk
Melanoma	★★★★★	1.3%	1.7%	0.75x lower risk
Exfoliation Glaucoma	★★★★★	0.3%	1.0%	0.30x lower risk

Abbildung 12: Erhöhtes und vermindertes Risiko (Ausschnitt)

Heart Attack ★★★★ ?

share this

Established Research report on 1 reported marker, updated July 23rd, 2009.

Your Data

How It Works

Timeline

MD's Perspective

Resources

Technical Report

[Next >](#)
High Blood Pressure (H...

About Heart Attack

[Printable Version](#)

Myocardial infarction, more commonly known as heart attack, happens when clogged arteries cut off the blood supply to the heart and heart cells begin to die. It is a leading cause of death in both men and women worldwide. In the United States, about 1.1 million people will have a heart attack each year, and half of them will die. Healthy lifestyle choices play a major role in preventing the blockages that lead to heart attacks. If a heart attack does strike, prompt medical attention is vital.

[Learn more about the biology of Heart Attack...](#)

[Major discoveries in Heart Attack...](#)

You're 0% complete! Visit the [Research Snippets](#) page to contribute to more genetic research discoveries.

[Suggest a question topic.](#)
?

Your Genetic Data » Share your health results

Show information for Barbara Prainsack assuming European ethnicity and an age range of 40-79

Where's mine?



Barbara Prainsack

8.9 out of 100

women of European ethnicity who share Barbara Prainsack's genotype will get Heart Attack between the ages of 40 and 79.

What does the Odds Calculator show me?

Use the ethnicity and age range selectors above to see the estimated incidence of Heart Attack due to genetics for women with **Barbara Prainsack's** genotype. The 23andMe Odds Calculator assumes that a person is free of the condition at the lower age in the range. You can use the name selector above to see the estimated incidence of Heart Attack for the genotypes of other people in your account.



Average

7.4 out of 100

women of European ethnicity will get Heart Attack between the ages of 40 and 79.

The 23andMe Odds Calculator only takes into account effects of markers with known associations that are also on our genotyping chip. Keep in mind that aside from genetics, environment and lifestyle may also contribute to one's chances of having a heart attack..

Abbildung 13: Informationen über das persönliche Risiko für Herzinfarkt

What You Can Do

Assuming the ethnicity setting above is correct, your test results indicate you are at increased risk for heart attack based on genetics. Heart attacks are a leading cause of death in both men and women worldwide. Below are some steps you can take to reduce your risk.

Know the warning signs of a heart attack

Treatment is most effective when started within one hour of the beginning of symptoms, which can include:

- chest discomfort or pain (uncomfortable pressure, squeezing, fullness that can recur and subside)
- upper body discomfort in one or both arms, the back, neck, jaw, or stomach
- shortness of breath with or before chest discomfort
- nausea or vomiting
- lightheadedness/fainting
- cold sweats

Estimate your risk

Use the questionnaire available from [Your Disease Risk, Siteman Cancer Center at Barnes-Jewish Hospital and Washington University School of Medicine](#) to get an estimate of your risk for heart disease. You can also use the 23andMe [Reynolds Risk Score Health Lab](#).

Eat a heart healthy diet

Eating right will help you keep your heart healthy, even if you have no underlying cardiovascular disease. The American Heart Association has numerous [resources and tools](#) to help you make smart choices.

Get up and move

Physical inactivity is a [major risk factor for cardiovascular disease](#). For healthy people, the American Heart Association recommends performing any moderate-to-vigorous intensity aerobic activity for at least 30 minutes on most days of the week at 50-80% of your maximum heart rate. You can accumulate 30 minutes in 10 or 15 minute sessions. People with health problems should consult their doctors first.

Don't smoke

According to the [American Heart Association](#), smokers have more than twice the risk of heart attack as nonsmokers.

Treat related conditions

Medication may be needed to lower cholesterol or blood pressure. Control your blood sugar if you are diabetic.

Learn your family medical history

According to the [National Heart Lung and Blood Institute](#), you are more likely to have a heart attack yourself if your father or brother had a heart attack before age 55, or if your mother or sister had one before age 65. The U.S. Surgeon General's [My Family Health Portrait](#) tool can help you assemble your family history.

Connect with relevant groups

- [American Heart Association](#)

Abbildung 14: Tipps zur Senkung des Herzinfarkttrisikos

Recent Posts Tagged With Heart Attack

Thoughts? [Ask a Question](#) or [Share a Story](#) with the 23andMe community.

Polymorphism in KIF6 Gene and Benefit From Statins After Acute ...

Tag: [Heart Attack](#)

By [Sigsom](#) | [3 answers](#)

» [View all posts tagged with Heart Attack](#)

» [View all posts in Health](#)

9p21 region

Marker: rs2383207

Citations

Numerous SNPs associated with one's chances of a heart attack have been found in the chromosomal region 9p21. 23andMe reports your results for a [SNP](#) that is linked to the most strongly associated SNP in this region. The reported SNP is not in a known [gene](#), but it could affect a gene in a neighboring stretch of [DNA](#). It might also have been discovered because it serves as a signpost for a nearby, unidentified SNP.

Two genes near the SNP are CDKN2A and CDKN2B. These genes both [encode](#) so-called "tumor suppressor" proteins that are involved in regulating [cell](#) proliferation, cell aging, and cell death. Each of these features is important in the formation of the atherosclerotic plaques that lead to heart attack. However, this region is a subject of active research, and the story is likely to become more detailed soon.

Another gene close to this SNP is MTAP, which encodes a [protein](#) that recycles certain cellular waste products into the amino acid [methionine](#).

The involvement of the MTAP gene with methionine is interesting because it suggests a way that this gene might influence heart attack risk. One of the ways cells get rid of excess [homocysteine](#) (a risk factor for [atherosclerosis](#) and heart attack) is by converting it to methionine. It is possible that a change in MTAP function could disrupt the methionine balance in cells, in turn affecting homocysteine levels.

The studies whose data we report as applicable to those of "European" ancestry confirmed the association between this SNP and [myocardial infarction](#) in samples from Iceland and the United States.

[De Bree et al. \(2002\)](#) . "Homocysteine determinants and the evidence to what extent homocysteine determines the risk of coronary heart disease." *Pharmacol Rev*54(4):599-618.

[Kim and Sharpless \(2006\)](#) . "The regulation of INK4/ARF in cancer and aging." *Cell*127(2):265-75.

[McPherson et al. \(2007\)](#) . "A common allele on chromosome 9 associated with coronary heart disease." *Science* 316(5830):1488-91.

[Samani et al. \(2007\)](#) . "Genomewide association analysis of coronary artery disease." *N Engl J Med*357(5):443-53.

[Helgadottir et al. \(2007\)](#) . "A common variant on chromosome 9p21 affects the risk of myocardial infarction." *Science* 316(5830):1491-3.

[Wellcome Trust Case Control Consortium \(2007\)](#) . "Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls." *Nature* 447(7145):661-78.

Abbildung 15: Information über relevante wissenschaftliche Studien und die getesteten genetischen Marker

Aufgrund der besonderen Sensibilität, die Informationen über genetische Prädisposition für die Parkinson-Krankheit beigemessen wird, ist das entsprechende Testresultat auf der Website nicht einsehbar (*locked-in*-Report; siehe Abbildung 16). Nur wer sich bewusst dafür entscheidet (durch Klicken auf das Vorhängeschloss-Symbol) wird zu einer Seite weitergeleitet, auf der man die Resultate einsehen kann. Zuvor wird man jedoch noch über die „ernsthaften und unerwarteten Konsequenzen“ informiert, die das Wissen über genetische Prädisposition für die Parkinson-Krankheit haben kann (Abbildung 17). Im Fall der Verfasserin besteht kein erhöhtes Risiko (Abbildung 18).

To ensure that the information on this page is as accurate as possible, please set your ancestry on your [profile page](#).

Show results for **Barbara Prainsack** [See new and recently updated reports »](#)

23andWe Discoveries were made possible by 23andMe members who took surveys.

Locked Reports ?

Name	Confidence	Your Risk	Avg. Risk	Compared to Average
Parkinson's Disease	★★★★			

Parkinson's Disease

The Parkinson's Disease report will not initially display your results, **regardless of whether they indicate your risk is high, low, or typical**. Click the name of the report to read it without your results. The report will tell you how to make your results visible.

[Read more »](#)

Elevated Risk ?

Name	Confidence	Your Risk	Avg. Risk	Compared to Average
Atrial Fibrillation	★★★★	20.5%		
Age-related Macular Degeneration	★★★★	9.5%		
Heart Attack	★★★★	8.9%	7.4%	1.21x higher risk
Rheumatoid Arthritis	★★★★	6.5%	4.2%	1.54x higher risk
Abdominal Aortic Aneurysm	★★★			
Asthma	★★★			
Bladder Cancer	★★★			
Brain Aneurysm	★★★			
High Blood Pressure (Hypertension)	★★★			
Paget's Disease of Bone new	★★★			
Primary Biliary Cirrhosis	★★★			
Preeclampsia	★★			

Abbildung 16: „locked in“-Report für Resultate betreffend die Parkinson-Krankheit

[Learn more about the biology of Parkinson's Disease...](#)

Before you view your data...

Knowing your genetic information can have serious and unexpected consequences. Consider the following before you view your genetic data regarding Parkinson's Disease:

- **Genetics can substantially affect your Parkinson's risk:** Though genes and environment both contribute to a person's chances of developing Parkinson's, certain genetic variations can dramatically increase your risk. You are about to learn whether you have a relatively rare mutation in the LRRK2 gene that raises your lifetime Parkinson's risk to more than 50%, compared to the population average of between 1% and 2%.
- **Your family history affects your chances of having this mutation:** Though rare in the general population, this mutation is much more common in families with a history of Parkinson's.
- **The mutation cannot predict definitively whether you will develop Parkinson's:** Though having this mutation greatly increases Parkinson's risk, many people who have it will never get the disease. Conversely, lacking this mutation does not substantially reduce your Parkinson's risk below average.
- **This information may have implications for your relatives:** Because you share genetic similarity with your relatives, anything you learn about your own genes may have implications for them as well.
- **The significance of your genetic information could change:** The development of new treatments or cures could substantially change the implications of this information. New discoveries could refine our understanding of the risks posed by certain genotypes, or link them to additional diseases or conditions.
- **The wishes of members in your account:** You are about to unlock results for everyone in your account, present and future, including the following individuals:

Barbara Prainsack

If any of these people do not want to know their genetic status with regard to Parkinson's Disease, it is your responsibility to ensure this information is not revealed to them or others. You may also request to transfer a profile to a separate account by emailing help@23andme.com.

Yes, I want to view my results. [Unlock and display my results here.](#)

The genotyping services of 23andMe are performed in LabCorp's CLIA-certified laboratory. The tests have not been cleared or approved by the FDA but have been analytically validated according to CLIA standards. The information on this page is intended for research and educational purposes only, and is not for diagnostic use.

Abbildung 17: Warnungen vor den möglichen Konsequenzen des Wissens um das eigene Parkinson-Risiko

Your Genetic Data

Show information for assuming ethnicity and an age range of

[Where's mine?](#)

Barbara Prainsack **does not have** the **LRRK2 G2019S** mutation. The G2019S mutation is not the only factor contributing to Parkinson's. People without this mutation can still develop Parkinson's Disease.

Barbara Prainsack
1.6 out of 100
people of European ethnicity who share Barbara Prainsack's genotype will get Parkinson's Disease between the ages of 30 and 79.



What does the Odds Calculator show me?
Use the ethnicity and age range selectors above to see the estimated incidence of Parkinson's Disease due to genetics for someone with **Barbara Prainsack's** genotype. The 23andMe Odds Calculator assumes that a person is free of the condition at the lower age in the range. You can use the name selector above to see the estimated incidence of Parkinson's Disease for the genotypes of other people in your account.

Average
1.6 out of 100
people of European ethnicity will get Parkinson's Disease between the ages of 30 and 79.



The 23andMe Odds Calculator only takes into account effects of markers with known associations that are also on our genotyping chip. Keep in mind that aside from genetics, environment and lifestyle may also contribute to one's Parkinson's disease.

Genes vs. Environment

0-1 %
Attributable to
Genetics



The **heritability** of Parkinson's appears to be extremely low in most populations. This means that environment generally plays a much bigger role than genetics in determining a person's risk for the disease. However, a small fraction of Parkinson's cases are caused by rare but extremely potent mutations in a small number of genes, including LRRK2. That means people with the LRRK2 G2019S mutation have a much higher than average risk of developing Parkinson's disease during their lifetimes. It is not yet understood what genetic and **environmental factors** determine whether a person with the LRRK2 G2019S mutation will develop Parkinson's. ([sources](#))

Abbildung 18: Ergebnisse für Parkinson-Risiko nach dem „Aufsperrn“ des Resultats

Neben dem Resultat betreffend der Parkinson-Krankheit „versperrt“ die Firma nur noch die Resultate für Brustkrebs (BRCA-Gene). Die Firma *23andMe* sequenziert jedoch nicht, wie im Kontext klinischen genetischen Testens üblich, die beiden BRCA-Gene und stellt damit fest, ob eine der zahlreichen möglichen krebsbegünstigenden Mutationen der Gene vorliegt. Der *23andMe*-Test analysiert stattdessen einige kleine „Punkte“ (Marker) auf den Genen, von denen vermutet wird, dass sie Hinweise auf das Vorliegen von Mutationen liefern können. Ein verlässlicher Hinweis auf das Vorhandensein oder die Abwesenheit krankheitsbegünstigender Mutation ist diese Information jedoch nicht. Testpersonen (wie auch die Verfasserin dieses Textes) werden aus diesem Grund auf der entsprechenden Website gewarnt, dass das von *23andMe* errechnete geringere persönliche Risiko für Brustkrebs nicht ausschließt, dass dennoch eine stark krebsbegünstigende Mutation eines oder beider BRCA-Gene vorliegt (Abbildung 19).

Resultate für Medikamentenstoffwechsel und Trägerstatus für erbliche Krankheiten sind nach demselben Muster wie alle Krankheiten auf der Website einsehbar. Extra hervorgehoben werden

sollen die Resultate für Eigenschaften (*traits*), unter denen sich einige äußere Merkmale wie Augenfarbe und die Wahrscheinlichkeit, gelocktes oder gerades Haar zu haben, befinden. Zudem finden sich hier auch einige zwar nicht äußerlich sichtbare, von der Testperson jedoch verifizier- oder falsifizierbare Eigenschaften wie jene, beim Blicken in Sonnenlicht nießen zu müssen; einen besonders ausgeprägten Geschmacksinn für Bitterstoffe zu haben; oder über flüssiges vs. festes Ohrenwachs zu verfügen (Abbildung 20). Nur in einer einzigen (unter den überprüfbareren Fällen; viele sind nicht überprüfbar, zB HIV-Resistenz) Eigenschaft widersprach das Testresultat den Tatsachen (die Verfasserin hat stark gewelltes Haar; das Testresultat hingegen nennt eine erhöhte Wahrscheinlichkeit, gerades Haar zu haben).

Who	What It Means	Genes vs. Environment	
	Carrier for the 185delAG BRCA1 mutation. Lifetime risk of breast cancer for women is increased from 13% to 81% and risk of ovarian cancer is increased from less than 2% to 54%. May significantly increase risk of prostate cancer in men. There is also an increased risk for breast cancer in men.		Breast cancer is a complex disease with both genetic and non-genetic risk factors. Only five to 10 percent of breast cancers occur in women with a known genetic predisposition for the disease. In this report, 23andMe determines the presence or absence of the three BRCA mutations (two in BRCA1 and one in BRCA2) that account for the majority of inherited breast and ovarian cancer among women with Ashkenazi Jewish heritage. The absence of these mutations does not rule out the possibility that a person may carry another genetic variation that increases the risk of these diseases. Aside from known genetic associations, family history of breast or ovarian cancer (especially at a young age) or male breast cancer may indicate an elevated risk for these cancers. (While men can get breast cancer, the SNPs reported here have only been associated with breast cancer in women. If a man has daughters, however, their risk may be affected by what they inherit from him.)
	Carrier for the 5382insC BRCA1 mutation. Lifetime risk of breast cancer for women is increased from 13% to 81% and risk of ovarian cancer is increased from less than 2% to 54%. May significantly increase risk of prostate cancer in men. There is also an increased risk for breast cancer in men.		
	Carrier for the 6174delT BRCA2 mutation. Lifetime risk of breast cancer for women is increased from 13% to 85% and risk of ovarian cancer is increased from less than 2% to 23%. May significantly increase risk of prostate cancer in men. There is also an increased risk for breast cancer in men.		
Barbara Prainsack	No copies of the three early-onset breast and ovarian cancer mutations identifiable by 23andMe. May still carry a different mutation in BRCA1 or BRCA2.		
Learn more about your genotype...		A genetic counselor can help you understand more about your 23andMe reports and respond to your genetic health questions. 23andMe is collaborating with Informed Medical Decisions, Inc., to give you direct access to board-certified genetic counselors that have been specifically trained to guide you through your 23andMe results. Click here to learn more about their independent genetic counseling services.	

Abbildung 19: Testpersonen mit niedrigem genetischen Brustkrebsrisiko werden darauf hingewiesen, dass die Testresultate ein Vorliegen einer gefährlichen genetischen Mutation nicht ausschließen

Alcohol Flush Reaction	★★★★★	Does Not Flush
Bitter Taste Perception	★★★★★	Unlikely to Taste
Earwax Type	★★★★★	Wet
Eye Color	★★★★★	Likely Blue
Hair Curl new ✖	★★★★★	Straighter Hair on Average
Lactose Intolerance	★★★★★	Likely Tolerant
Malaria Resistance (Duffy Antigen)	★★★★★	Not Resistant
Muscle Performance	★★★★★	Likely Sprinter
Non-ABO Blood Groups	★★★★★	See Report
Norovirus Resistance	★★★★★	Not Resistant
Resistance to HIV/AIDS	★★★★★	Not Resistant
Male Pattern Baldness ♂ new	★★★★★	Not Applicable
Asparagus Metabolite Detection new ✖	★★★	Typical Odds of Detecting
Birth Weight	★★★	See Report
Blood Glucose	★★★	5.06 mmol/L on Average
Breastfeeding and IQ	★★★	See Report
C-reactive Protein Level	★★★	2.09 mg/L on Average
Eye Color: Preliminary Research	★★★	See Report
Food Preference	★★★	See Report
Freckling ✖	★★★	See Report
HDL Cholesterol Level	★★★	Lower
Hair Color	★★★	See Report
Hair Curl: Preliminary Research new ✖	★★★	Typical Curliness
Height	★★★	See Report
Leprosy Susceptibility new	★★★	See Report
Malaria Complications new	★★★	See Report

Abbildung 20: Übersicht über die Testergebnisse betreffend „Eigenschaften“ (traits) (Ausschnitt)

Zusätzlich zu den vier Kategorien von Testresultaten bietet die Seite einige andere Möglichkeiten. Auf der Seite „Gesundheitslabor“ (*health labs*) kann die Testperson etwa ihr „genetisches Gewicht“, ihre Blutgruppe, oder ihr Herzinfarktrisiko für die nächsten 10 Jahre „errechnen“ (Abbildung 21 und Abbildung 22).

Weiters bewirbt die Firma – obwohl nur auf einer einzigen Seite - ihren *genetic ancestry*-Test, der mit vielen bunten Graphiken die genetische Abstammung der Testperson zu illustrieren verspricht: Wer

schon für den Gesundheits-Teil des Tests bezahlt hat, kann für einen Aufpreis von \$ 100 (anstelle des Einzelpreises von \$ 399) auch den Abstammungstest haben (Abbildung 23).

The screenshot shows the 23andMe website interface. At the top right, the user 'Barbara Prainsack' is logged in, with links for 'Account', 'Help', 'Blog', and 'Log out'. A search bar is located below the logo. The left sidebar contains navigation options: 'My Home', 'My Health' (with sub-items like Disease Risk, Carrier Status, etc.), 'Ancestry Preview', 'Sharing & Community', and '23andWe'. The main content area is titled 'Twenty Three and Me health labs' and includes a welcome message and three featured articles, each with a 'Discuss this feature' and 'Send feedback' link.

Twenty Three and Me health labs

Welcome to 23andMe Labs, our new technology sandbox. Here we will showcase experimental features not currently available in our Personal Genome Service™. They may still be in development, require specialized knowledge or be of interest only to a subset of our customers. Some were requested by customers; others our scientists dreamed up. We encourage you to try them out and let us know what you think!

- [Discuss 23andMe Labs](#)

ABO Blood Type
By: Nicholas Eriksson
Find out your probable ABO blood type.

- [Discuss this feature](#)
- [Send feedback](#)

Genetic Weight Calculator
By: Arnab Chowdry, John Garcia
See how much of your weight you can blame on your genes (not your jeans)!

- [Discuss this feature](#)
- [Send feedback](#)

Reynolds Risk Score
By: Brian Naughton
The Reynolds Risk Score will calculate a 10-year risk for heart-attack using information including cholesterol and blood pressure.

- [Discuss this feature](#)
- [Send feedback](#)

Abbildung 21: „health labs“

Use genetic data from:

Sex: male female

Current smoker: yes no

Either parent had a heart attack before age 60: yes no

Age:

Systolic blood pressure (mmHg): *(including +0.84 due to Barbara's genetics)*

Total cholesterol (mg/dL): *(including -1.13 due to Barbara's genetics)*

High density lipoprotein (HDL) cholesterol (mg/dL): *(including -0.45 due to Barbara's genetics)*

High-sensitivity C-reactive protein (hsCRP) (mg/L):

Results:

According to the Reynolds Risk Score method, Barbara Prainsack's risk of a heart attack over the next ten years is 0.197%.

- If this individual reduced total cholesterol by 40 points, their estimated ten-year risk of a heart attack would be 0.146%.
- According to a [2009 paper](#) in the Journal of the American Medical Association, healthy lifestyle habits (normal body weight, not smoking, regular exercise, moderate alcohol intake, consumption of breakfast cereals, and consumption of fruits and vegetables) were associated with a significantly lower risk of heart failure in men.

Abbildung 22: errechnetes Risiko, in den nächsten 10 Jahren einen Herzinfarkt zu erleiden

The screenshot shows the 23andMe website interface. On the left is a sidebar with navigation links: My Home, Inbox (1), My Health (Disease Risk, Carrier Status, Drug Response, Traits, Health Labs), Ancestry Preview, Sharing & Community (Compare Genes, Family Inheritance, 23andMe Community, Genome Sharing), and 23andWe (Research Surveys (21), Research Snippets, Research Initiatives, Research Discoveries). The main content area features a large banner for 'ancestry preview' with a photo of a woman and the text 'Revolutionary tools to complete your ancestry with DNA.' Below this is a green button that says 'Upgrade to Complete Edition \$100'. To the right of the button is a list of features included in the upgrade: Relative Finder, Ancestry Painting, Global Similarity, and Paternal Line. Below the button are three sections: 'Grow your family tree like never before.' with a 'Watch our Refinder Video' link, 'Map the heritage in your genes.' with a link to 'Ancestry Painting and Global Similarity', and 'What's Included:' which lists the features mentioned in the sidebar.

Abbildung 23: Personen, die bei 23andMe schon den Gesundheits-Test gemacht haben, erhalten den Abstammungstest zum Sonderpreis

Die Kategorie *Sharing and Community* weist Ähnlichkeit mit sozialen online-Medien wie etwa *Facebook*⁴² und *MySpace*⁴³ auf, die dadurch gekennzeichnet sind, dass Anwender auch selbst Inhalt hochladen und anderen Anwendern zugänglich machen. Bei *23andMe* kann man das eigene Genprofil für andere Personen einsehbar machen und Gemeinsamkeiten finden, (Abbildung 24), sowie Nachrichten posten (Abbildung 25).

Die Kategorie „23andWe“ stellt schließlich den Forschungs-Arm der Firma dar: Hier werden Testpersonen dazu aufgefordert, durch das Ausfüllen von Fragebögen (die darauf abzielen, zusätzlich zu den genetischen auch phänotypische und den Lebensstil betreffende Daten zu sammeln) medizinischer Forschung Vorschub zu leisten (Abbildung 26). Interessant in Bezug auf Datensicherheit ist die Tatsache, dass auch Informationen über die Krankengeschichte abgefragt werden (Abbildung 27). Eine eigene Seite informiert über die Forschungsergebnisse, die bisher

⁴² www.facebook.com

⁴³ www.myspace.com

durch von der Firma zur Verfügung gestellten Daten erzielt werden konnten. Wie unschwer zu erkennen ist, hat 23andMe-unterstützte Forschung noch zu keinem medizinisch bedeutenden Durchbruch geführt (Abbildung 28).

23andMe Search

Barbara Prainsack Account Help Blog Log

My Home
Inbox (1)

My Health
Disease Risk
Carrier Status
Drug Response
Traits
Health Labs

Ancestry Preview

Sharing & Community
Compare Genes
Family Inheritance
23andMe Community
Genome Sharing

23andWe
Research Surveys (21)
Research Snippets
Research Initiatives
Research Discoveries

compare genes

One-to-One One-to-Many

[Tell me how to use this feature...](#)

The One-To-Many view allows you to compare one person to many others on each trait.

1. Compare genes related to specific traits by selecting from the menu on the right.
2. Reset the similarity chart by selecting a different person from the dropdown menu or by clicking on a name in the chart.

This feature is more fun with friends and family!

Tell your friends about 23andMe and purchase our service for more of your family members in our [online store](#). Share genetic data with other people who use our service. [Learn How.](#)

Barbara Prainsack

Genome-Wide Comparison
Comparison across all of the genome data

Select a trait for comparison:

- Genome-Wide Comparison**
Comparison across all of the genome data
- Bitter Tasting**
Genes related to bitter tasting
- Circadian Rhythm**
Genes related to regulating your internal clock

Percent similarity to Barbara Prainsack over 557463 SNPs

	Japanese Person	71.30%
	Chinese Person	71.25%
	Nigerian Person	68.54%

Abbildung 24: Mitglieder können online ihre Genome „vergleichen“

Most Popular Posts



COME ... ON ... !!! SHARE, WILL YA?
 Discussion: [Relative Finder](#)
 By [Griffeth](#) | 151 answers



Thoughts on lower RF acceptance rates.
 Discussion: [Relative Finder](#)
 By [Geneadict](#) | 70 answers



Ancestry Painting, the X Chromosome, and Competition
 Discussion: [Product](#)
 By [fauxdk](#) | 95 responses



I love the AF csv file. Any chance we could get a RF csv file?
 Discussion: [Relative Finder](#)
 By [Oregon 1841](#) | 41 answers



This person has 63 surnames in their profile
 Discussion: [Relative Finder](#)
 By [Gary Corbett](#) | 26 responses

Parkinson's Disease (Health, Parkinson's Disease)
J1 (Maternal Line)
Family Inheritance: Advanced (23andMe Labs)
Ancestry Finder (23andMe Labs)
Q (Paternal Line)

About Community

- Read our Community Guidelines
- See our FAQ on Community
- Looking for 23andMe Labs Discussions?

Abbildung 25: auch Nachrichten an andere Mitglieder können direkt auf der Seite gepostet werden. Die weitaus größte Posting-Aktivität findet sich im Bereich der genetischen Abstammung, nicht im Bereich gesundheitsrelevanter Fragen

[My Home](#)
Inbox (1)

My Health

- Disease Risk
- Carrier Status
- Drug Response
- Traits
- Health Labs

Ancestry Preview

Sharing & Community

- Compare Genes
- Family Inheritance
- 23andMe Community
- Genome Sharing

23andWe

- ▶ Research Surveys (21)
- Research Snippets
- Research Initiatives
- Research Discoveries



23andWe begins with you. Learn about yourself while contributing to research.

Related topics: [About 23andWe](#), [Research Initiatives](#), [23andWe FAQ](#)



Featured Research Survey:

Physical Features

About this survey | July 2010

Humans come in all shapes and sizes, some with big feet, some with small feet. Some have a round face, others a square jaw. All of these traits have a strong genetic component, which is why we physically resemble our family members. Or, as the poet Thomas Hardy once put it, "I am the family face; Flesh perishes, I live on." Take this survey and help us learn more about the genetic variants that influence these physical traits!

[start survey](#)

Click on a survey to get started or to view your results



Headaches

About this survey | Published: October 2009

[start survey](#)



Health Habits

About this survey | Published: December 2008

[start survey](#)



Your Medical History

About this survey | Published: May 2009

[start survey](#)



Where Are You From?

About this survey | Published: December 2008

[start survey](#)

Abbildung 26: „23andWe“, der Forschungsarm der Firma

Disease Risk

Carrier Status

Drug Response

Traits

Health Labs

Ancestry Preview

Sharing & Community

Compare Genes

Family Inheritance

23andMe Community

Genome Sharing

23andWe

▶ Research Surveys (20)

Research Snippets

Research Initiatives

Research Discoveries

You are **5% done.**

Have you ever been diagnosed by a doctor with any of the following *neurological* conditions?

	Yes	No	I don't know
Seizure disorder (epilepsy)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sleep disturbance	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Sleep apnea	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Migraine headaches with aura	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Migraine headaches without aura	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Loss of sensation	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Paralysis	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Parkinson's disease	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Alzheimer's disease	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Memory loss	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Chronic fatigue syndrome	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fibromyalgia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Dyslexia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Recurrent vertigo (dizziness)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Abbildung 27: Ausschnitt aus dem Fragebogen über die persönliche Krankengeschichte

[My Home](#)

Inbox (1)

My Health

- [Disease Risk](#)
- [Carrier Status](#)
- [Drug Response](#)
- [Traits](#)
- [Health Labs](#)

Ancestry Preview

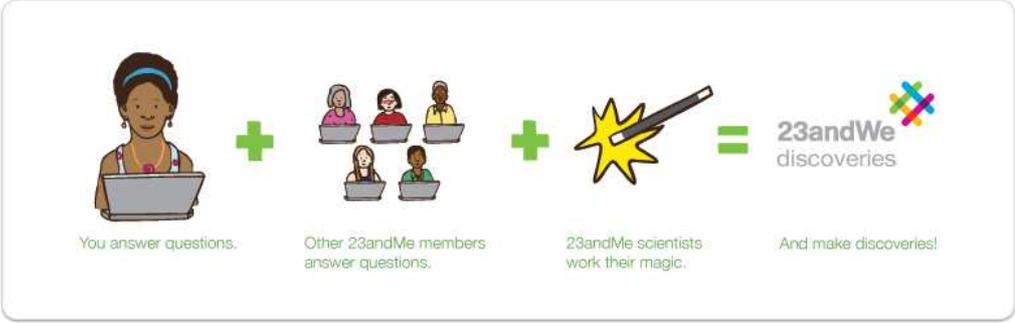
Sharing & Community

- [Compare Genes](#)
- [Family Inheritance](#)
- [23andMe Community](#)
- [Genome Sharing](#)

23andMe

- [Research Surveys \(20\)](#)
- [Research Snippets](#)
- [Research Initiatives](#)
- ▶ [Research Discoveries](#)

23andWe discoveries



You answer questions. Other 23andMe members answer questions. 23andMe scientists work their magic. And make discoveries!

Your contributions These articles are based on surveys you've taken.

Asparagus Metabolite Detection

✓ Thanks! You took a survey that fueled this discovery.

view discovery

Hair Curl

✓ Thanks! You took a survey that fueled this discovery.

view discovery

Photic Sneeze

✓ Thanks! You took a survey that fueled this discovery.

view discovery

23andWe community contributions You haven't taken the surveys that led to these discoveries (yet!).

Freckling

This report is based on "Pigmentation".

[View this report](#)

get involved!

Abbildung 28: Forschungsergebnisse, die bisher durch 23andMe bzw durch von der Firma gesammelte Daten erzielt wurden

4.2 Pathway Genomics

Auch der Test bei *Pathway Genomics* wurde am 8. Juni bestellt. Die Website ist im Vergleich zu *23andMe* relativ sparsam gestaltet; sie fordert die Kundin nicht zum Ausfüllen von Fragebögen auf und arbeitet auch nicht mit Gemeinschaftsrhetorik. Im Gegensatz zu *23andMe* bietet *Pathway Genomics* auch keine sozialen Netzwerk-tools (*chatroom*, interner E-mail-Service, etc) auf der Website an.

Vermutlich aufgrund des in Deutschland geltenden Verbots von genetischen Tests zu medizinischen Zwecken, die ohne Vermittlung einer Ärztin durchgeführt werden, konnte sich die Autorin den *spit kit* nicht an ihre damalige Wohnadresse in Frankfurt am Main zustellen lassen. Der *kit* (Abbildung 29) wurde an eine alternative Adresse in den Niederlanden geliefert und von der Autorin dort abgeholt.



Abbildung 29: Der Pathway Genomics spit kit. Das gesamte Gefäß muss mit Speichel gefüllt werden, um das Risiko der Einsendung "gestohlener" DNA (durch das Abreiben von Trinkgefäßen, etc) zu vermindern. (Auch 23andMe verlangt aus demselben Grund die Einsendung relativ großer Mengen von Speichel; siehe oben Abbildung 9)

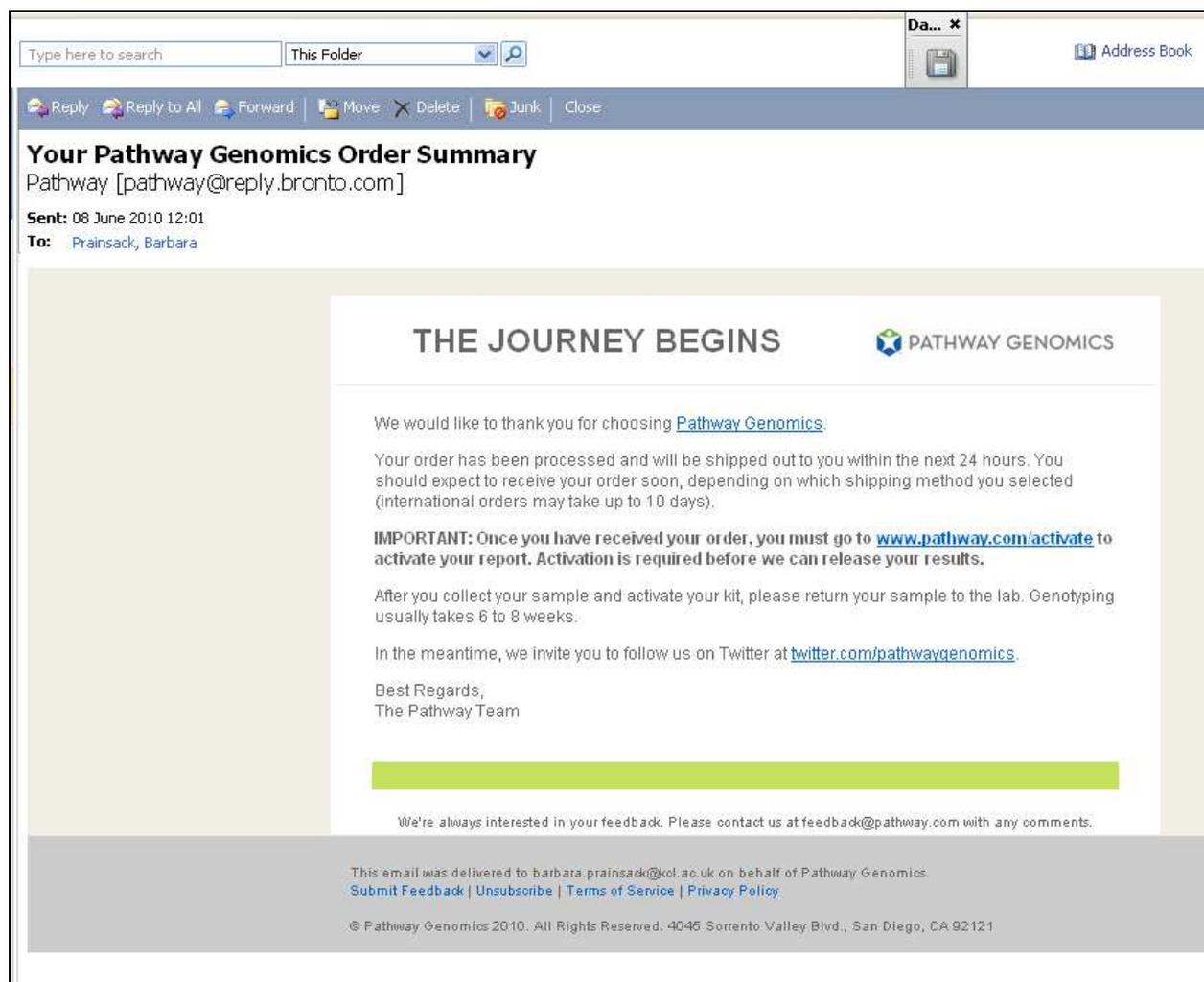


Abbildung 30: Willkommens-E-mail von Pathway Genomics

Die Aktivierung des Kontos [Abbildung 31 und Abbildung 32] gestaltete sich leider sehr schwierig, da die Website nur US-amerikanische Postleitzahlen akzeptierte. Wiederholte Versuche, die Firma telefonisch zu erreichen, blieben erfolglos, weil die Telefonleitungen nur zwischen 9 und 17 Uhr kalifornischer Ortszeit besetzt sind, und anscheinend selbst während der Geschäftszeiten nur ein Anrufbeantworter erreichbar ist. Am nächsten Tag konnte das Problem jedoch mittels E-mail-Kommunikation behoben werden.

PATHWAY GENOMICS™
The Value of Knowing

Have a question? Call us at (877) 505-7374 or [Contact Us](#) [Activate Kit](#) | [Log In](#)

HOME ABOUT US ▾ DNA REPORTS ▾ MEDICAL PROFESSIONALS ▾

Please enter the activation code that appears on the inside lid of your box and on the collection vial.

Activation Code
PGBFS — UALWH ✓

For your security, please confirm the activation code.

Retype Activation Code
PGBFS — UALWH ✓

For security, please type the two words below

banners Egyptian  CAPTCHA™
banners Egyptian stop spam, read books.

[CONTINUE](#)

The activation code is located on the inside of the lid and on the outside of the specimen vial.

Ask a Genetic Counselor

Abbildung 31: Kit-Aktivierung

PATHWAY GENOMICS™
The Value of Knowing

Have a question? Call us at (877) 505-7374 or [Contact Us](#) [Activate Kit](#) | [Log In](#)

HOME ABOUT US ▾ DNA REPORTS ▾ MEDICAL PROFESSIONALS ▾

City*
✓ Amsterdam

Province/Region* Postal Code*
✓ Amsterdam 1019 TT

Email* Re-type email address*
✓ barbara.prainsack@kcl.ac.uk barbara.prainsack@kcl.ac.uk

Day phone* (Ex. 555-876-4621)
✓ 0044/7912622901

Date of Birth*
✓ August 8 1975

Gender*
✓ Female

Primary Racial/Ethnic Category (select one) *
✓ Caucasian

Abbildung 32: da das deutsche GenDG (siehe oben Punkt 3.2.2) PG-Gentests verbietet, liefert Pathway Genomics seine kits nicht nach Deutschland. Eine Adresse in den Niederlanden diente als Ausweg

Gleich nach erfolgter Aktivierung des Profils wurde die Autorin automatisch zu einer *health survey* umgeleitet [Abbildung 33]. Abgefragt wurden auch Informationen zur Verwendung illegaler Drogen (*recreational drugs*), familiären Krebsrisikos, sowie Aspekte der Familiengeschichte [Abbildung 34]. Im Gegensatz zu *23andMe* involvierte die Aktivierung des Kundenkontos hier kein abermaliges Lesen und Bestätigen der Geschäftsbedingungen.

HEALTH SURVEY

Your Environment and Lifestyle

STATUS: 7 Remaining Question(s)

HEALTH SURVEY PROGRESS

20%

4 of 20 Questions Answered

To-Do List:

Complete [Environment & Lifestyle](#)

Complete [The Shape You're In](#)

Complete [You & Your Family](#)

HAVE QUESTIONS?

Visit our [FAQ page](#) for questions or comments about your test results or our service.

1. At home and/or work, do any of the following describe your daily environment? Please check all that apply.

Daily physical labor required

Stress levels are consistently high

None of the above

Daily exposure to chemicals, as in factory

Other situation(please specify):

2. Do you have children? Please check all that apply.

I have a biological child/children

We are currently pregnant

My child/children passed away

I have adopted, foster, or step-children

We are planning to become pregnant

I don't intend to have children

None of the above

3. Studies continue to show a link between diet and health. How often do you eat the following foods?

	Often	Sometimes	Never
Dairy products	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Leafy green vegetables	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Colorful vegetables	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fruits	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Poultry	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Fish	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Pork	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Abbildung 33: bereits zum Zeitpunkt der Aktivierung des kits verlangt Pathway Genomics von seinen Kunden die Beantwortung einer Reihe von Fragen zu Lebensstil, Lebensumständen und Krankengeschichte

HEALTH SURVEY

You and Your Family

STATUS: 4 Remaining Question(s)

1. Your family's origins can have an impact on your risk for certain conditions. Choose the racial/ethnic category that most closely matches your personal background.

Caucasian
 Black/African
 Asian

2. Additional Characteristics. Please identify any additional racial/ethnic characteristics that apply to you.

<input type="checkbox"/> Hispanic	<input type="checkbox"/> Ashkenhazi Jews	<input type="checkbox"/> Pacific Islander
<input type="checkbox"/> Korean	<input type="checkbox"/> Japanese	<input type="checkbox"/> Chinese
<input type="checkbox"/> Arab	<input type="checkbox"/> Scandinavian	<input type="checkbox"/> American Indian or Native American
<input type="checkbox"/> None of the above	<input type="checkbox"/> Other place of origin:	

3. Are you a twin and/or were you adopted? Twins have a unique genetic health profile that can influence health disease risk. Adopted people often have less information about their family's health history.

Fraternal twin
 Identical twin

Adopted
 Not Adopted

4. Cancer and disease risk can be passed from parent to child genetically. Have you or an immediate biological family member ever had cancer?

HEALTH SURVEY PROGRESS

80%

16 of 20 Questions Answered

To-Do List:
Complete [You & Your Family](#)

? **HAVE QUESTIONS?**
Visit our [FAQ page](#) for questions or comments about your test results or our service.

Abbildung 34: Fortsetzung der health survey, die anlässlich der Test-Aktivierung ausgefüllt werden muss

4. Cancer and disease risk can be passed from parent to child genetically. Have you or an immediate biological family member ever had cancer?

	Me	Parent	Sibling	Child	Grandparent	No-one/ Unknown
Bladder	<input type="checkbox"/>					
Bone	<input type="checkbox"/>					
Brain	<input type="checkbox"/>					
Breast	<input type="checkbox"/>					
Cervix	<input type="checkbox"/>					
Colon	<input type="checkbox"/>					
Esophagus	<input type="checkbox"/>					
Gastric	<input type="checkbox"/>					
Kidney	<input type="checkbox"/>					
Leukemia/Lymphoma	<input type="checkbox"/>					
Lung	<input type="checkbox"/>					
Muscle	<input type="checkbox"/>					
Ovarian	<input type="checkbox"/>					
Prostate	<input type="checkbox"/>					
Melanoma	<input type="checkbox"/>					
Non-melanoma	<input type="checkbox"/>					
Testicle	<input type="checkbox"/>					
Thyroid	<input type="checkbox"/>					
Uterus	<input type="checkbox"/>					
<input type="text"/> Other	<input type="checkbox"/>					

Abbildung 35: zu den auszufüllenden Fragen zählt auch jene nach der Krebsarten, die in der Familie der Testperson vorkommen

Der verpackte *spit kit* wurde von den Niederlanden aus zurückgeschickt. Die Kosten dafür mussten von der Autorin getragen werden (*Pathway Genomics* hatte im Bestellformular darauf hingewiesen, dass der Gesamtpreis die Kosten für die Rücksendung nicht enthält). Dieser Prozess gestaltete sich jedoch weit schwieriger als erwartet: Das internationale Versandunternehmen *DHL* weigerte sich, die Speichelprobe zu transportieren; auf Nachfrage hin erhielt die Verfasserin die Information, dass *Pathway Genomics* eine Genehmigung vorlegen müsse, damit ein solcher Transport zulässig sei. Die Autorin wandte sich daraufhin erneut an die Firma, diesmal mit der Frage, ob eine solche Genehmigung der Firma erteilt worden sei, und an welches internationale Versandunternehmen man sich wenden könne, um einen Transport zu veranlassen (E-mail Kommunikation am 28. Juni 2010). *Pathway Genomics* empfahl das Versandunternehmen *FedEx* und sandte der Autorin zwei Dokumente zu, die der Firma die zum Transport und notwendigen Informationen und Deklarationen liefern sollten (Appendix F). Am 1. Juli 2010 konnte die Probe erfolgreich bei *FedEx* zum Versand aufgegeben werden.

Während der Wartezeit auf die Testresultate können sich Kundinnen bereits (allerdings nur per E-mail) mit genetischen Beraterinnen über etwaige auftretende Fragen unterhalten. Zusätzliche Kosten fallen dadurch keine an (Abbildung 36).

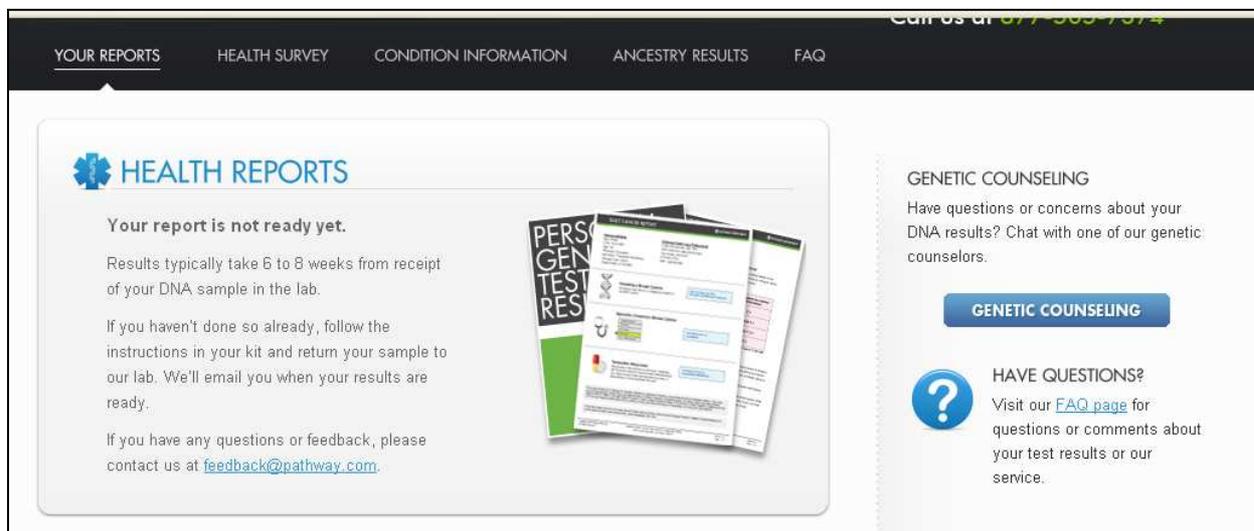


Abbildung 36: Screen shot der Seite, auf der registrierte Kundinnen über den Status ihres Tests informiert werden und darüber informiert werden, dass sie sich bereits mit genetischen Beraterinnen in Verbindung setzen können wenn sie dies wünschen

Die Verfasserin erhielt am 4. August per E-mail eine Benachrichtigung, dass die Testergebnisse online einsehbar seien. Da die Übermittlung der Testresultate von *Pathway Genomics* in vielerlei Hinsicht denen von *23andMe* gleicht, werden sie hier nicht mit der gleichen Detailliertheit dargestellt wie die von *23andMe*. Eingegangen wird vor allem auf die Unterschiede.

Sobald man sich in die Seite eingeloggt hat, gelangt man zu einer Übersicht über die verschiedenen Ergebnis-Kategorien, *drug response*, *carrier status*, und *health conditions*. Ein viertes Icon ermöglicht es, auf die gesammelten Ergebnisse aller drei Kategorien zuzugreifen (*full health report*; siehe Abbildung 37). Anders als bei *23andMe* hingegen wird man beim Klicken auf die entsprechenden Kategorien nicht auf weitere Websites weitergeleitet, sondern erhält die Ergebnisse als pdf-Dateien. Anhand der Kategorie *health conditions* wird das Format der Kommunikation der Testergebnisse hier exemplarisch dargestellt:

Am Beginn des Dokuments findet sich eine Legende für die Farbskala, mit der die personalisierten Ergebnisse markiert sind: *immediate action* (rot), *take action* (orange), *be proactive* (gelb), *learn more* (hellgrün), and *live a healthy lifestyle* (grün) (Abbildung 38). Die Kategorien entsprechen der

unterschiedlichen Höhe des persönlichen Risikos, von einer Krankheit betroffen zu sein, wobei rot und orange erhöhtes Risiko, gelb durchschnittliches Risiko, und grün vermindertes Risiko bedeuten. Anders als *23andMe* spricht *Pathway Genomics* jedoch nicht explizit von erhöhtem Risiko, sondern hält die Testpersonen dazu an, über die Prävention jener Krankheiten, für die ein erhöhtes persönliches Risiko errechnet wurde, mit ihrer Ärztin zu besprechen, und gibt Tipps für positive Veränderungen des Lebensstils (Abbildung 39).

Ähnlich wie *23andMe* unterscheidet auch *Pathway Genomics* zwischen Resultaten, die auf wissenschaftlich robusten Studien beruhen, und jenen, die auf noch ungesicherter Datenlage basieren (Abbildung 40).

The screenshot shows the Pathway Genomics website interface. At the top, the logo and tagline 'The Value of Knowing' are visible, along with 'settings | logout' in the top right. A navigation bar contains 'YOUR REPORTS', 'HEALTH SURVEY', 'CONDITION INFORMATION', 'ANCESTRY RESULTS', and 'FAQ'. The main content area is titled 'HEALTH REPORTS' with a 'Need Help?' link. Below this, there are four report categories: 'FULL HEALTH REPORT', 'DRUG RESPONSE' (10 DRUG REACTIONS), 'CARRIER STATUS' (37 RECESSIVE DISEASES), and 'HEALTH CONDITIONS' (24 COMPLEX DISEASES). A 'GENETIC COUNSELING' section on the right offers chat support and a link to the FAQ page.

Abbildung 37: Übersicht über die Testergebnisse bei Pathway Genomics

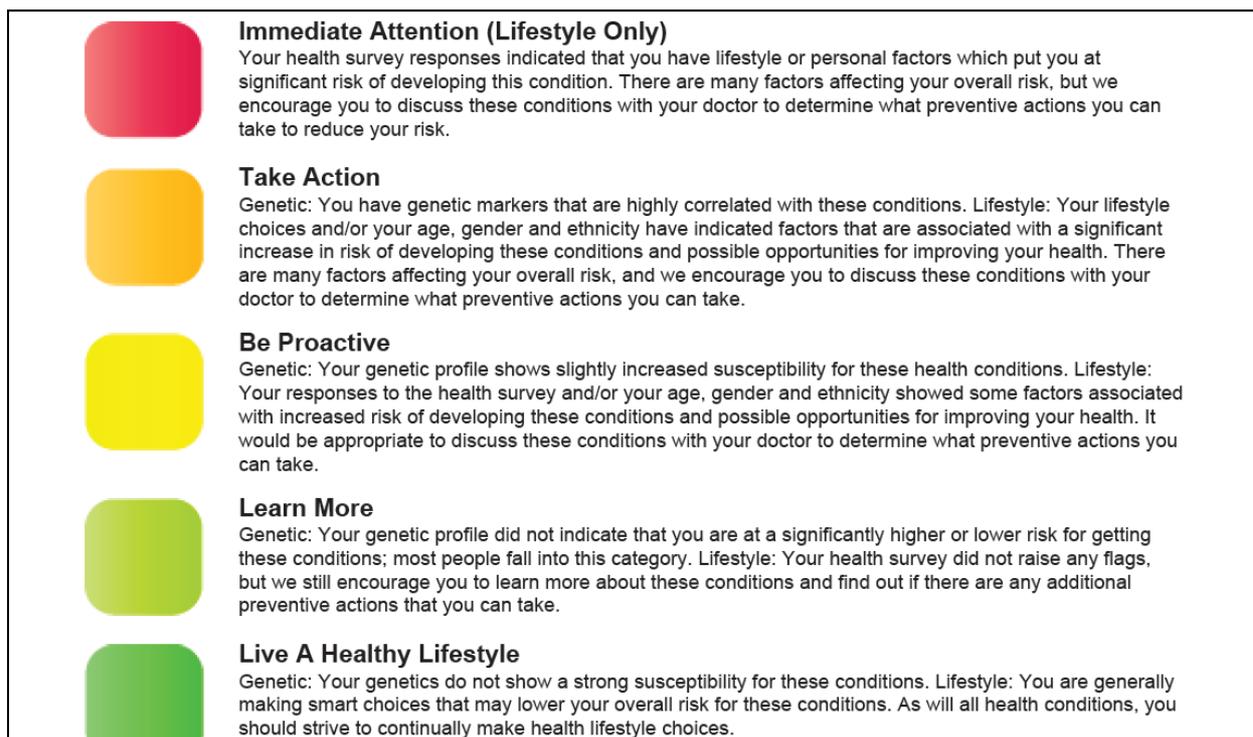


Abbildung 38: die verschiedenen Risiko-Kategorien

HEALTH CONDITION



Report For: Barbara Prainsack Lab #: A0002005

Myocardial infarction

Content Provided By: Pathway Genomics

Genetics:
Be ProactivePopulation Risk:
19/100
Will get this disease
within their lifetime

These results are based on your reported ethnicity of: Caucasian

What We Tested and Your Results

Gene/Locus ¹	SNP ¹	Your Genotype ²	Odds Ratio ³	Associated Allele ²	Population Frequency ⁴	Validated Marker ⁵	PMID ⁶
CXCL12	rs1746048	T/C	1.17	C	85%	Validated	19198609
Intergenic_1p13	rs646776	T/T	1.42	T	75%	Validated	19198609
Intergenic_21q22	rs9982601	C/C	1.00	T	21%	Validated	19198609
Intergenic_9p21	rs10757278	G/G	1.64	G	50%	Validated	17478679
MIA3	rs17465637	C/C	1.30	C	27%	Validated	19198609
PCSK9	rs11206510	T/C	1.15	T	84%	Validated	19198609
PHACTR1	rs12526453	G/C	1.12	C	63%	Validated	19198609
SH2B3	rs3184504	T/C	1.13	T	44%	Validated	19198610
WDR12	rs6725887	T/C	1.17	C	16%	Validated	19198609
OR13G1	rs1151640	A/A	1.00	G	46%	Preliminary	16175505
PRR4	rs1376251	T/C	1.23	C	65%	Preliminary	16175505

See glossary at the back of the document for definitions of these terms

What Should I Do?

Your genetics indicate that you are somewhat more susceptible to myocardial infarction (heart attack) compared to the average person. This does not mean you will have a myocardial infarction, but we encourage you to discuss your genetics and personal and family health histories with your physician to determine if a screening/prevention program is appropriate. Atherosclerosis is the main cause of heart attack. Reduce your risk of these conditions by eating a healthy diet with lots of fruits and vegetables ([PMID 12570328](#), [PMID 19720479](#)), watching your weight, and getting plenty of exercise.

Abbildung 39: im Falle erhöhten persönlichen Risikos wird die Testperson angehalten, mögliche Präventiv-Maßnahmen mit ihrer Ärztin zu besprechen

Validated / Preliminary

VALIDATED

Conditions that are reported as "Validated" meet our most stringent criteria for inclusion in your report and use markers that have shown statistically significant results in published studies with a minimum of 1,000 cases and 1,000 controls. Additionally, the results of that study have been replicated in other studies showing similar results in the same ethnicity.

PRELIMINARY

Conditions that are reported as "Preliminary" use markers that have shown statistically significant results in published studies with a minimum of 1,000 cases and 1,000 controls, but those results have not been replicated in other studies. We feel these results meet our minimum threshold for reporting to you, but would need further studies to demonstrate similar results before reporting them as "Validated".

Abbildung 40: Kennzeichnung robuster vs noch vorläufiger Forschungsergebnisse als Grundlage der Risikokalkulationen

Report For: Barbara Prainsack Lab #: A00		
Personal Details	Ordering Healthcare Professional	Test Performed / Method
Name: Barbara Prainsack	Linda Wasserman MD, PHD	Genotyping by array-based evaluation of multiple molecular probes
DOB: 08/08/1975	4045 Sorrento Valley Blvd. San Diego, CA 92121	Laboratory Info
Age: 35	877-505-7374	Accession # A0002005
Ethnicity: Caucasian	NPI: 1033265780	Lab Director
Indication: Population Screening		<i>James R. Nickel, M.D.</i> James R. Nickel, M.D.
Specimen Source: Saliva		
Report Date: 08/03/2010		
Health Conditions		
	Take Action(0)	*We tested your DNA for 24 complex health conditions.
	Be Proactive(6)	
	Learn More(17)	
	Live A Healthy Lifestyle(1)	
*Number of conditions tested will vary depending on ethnicity and gender.		

Abbildung 41: die Tests wurden von einer lizenzierten Ärztin bestellt – die freilich niemals Kontakt mit der Testperson hatte

Pathway Genomics vermerkt zu Beginn jedes Dokuments mit Testresultaten, dass der Test von einer lizenzierten Ärztin bestellt und in einem lizenzierten Labor durchgeführt wurde (Abbildung 41). Dies dient dazu, den Erfordernissen des *California Department of Public Health* (CDPH) (siehe oben Punkt 3.1) zu entsprechen, Gen- und Genomtests Kunden nur dann anzubieten, wenn diese von einer lizenzierten Ärztin bestellt wurden, und die genetischen Analysen in einem entsprechend lizenzierten Labor durchführen zu lassen. Ob die automatische Abzeichnung durch eine Ärztin, die die Testperson

niemals zu Gesicht bekommen oder mit ihr gesprochen hat, tatsächlich der Intention der Regelung des CDPH entspricht, sei dahingestellt.

Zudem erfährt die Testperson, dass die Testresultate von einer Ärztin „durchgesehen und approbiert“ wurden, und dass die Tests nicht von der FDA approbiert wurden. (Abbildung 42; wie oben angemerkt verkauft *Pathway Genomics* seit Juli 2010 seine Tests nicht mehr DTC; nach eigenen Angaben soll dies so lange aufrechterhalten bleiben, bis die regulatorischen Erfordernisse geklärt sind. Bis zum Zeitpunkt des Abschluss dieses Reports hatte sich die Sachlage nicht verändert.)

Weitere Abschnitte auf der Website beinhalten Fragebögen über phänotypische Merkmale und Lebensstil. Im Gegensatz zu *23andMe* dienen diese Informationen bei *Pathway Genomics* jedoch nicht der Forschung, sondern der Präzisierung der Kalkulation des Krankheitsrisikos; dh dass andere, Risiko erhöhende oder vermindernde Faktoren wie Alter, Geschlecht, und Lebensstil, in der Kalkulation des persönlichen Risikos mitberücksichtigt werden.

Die Kategorie *conditions information* erlaubt die alphabetische Suche nach detaillierten Informationen über einzelne Krankheiten (Abbildung 43), und die Seite *frequently asked questions* liefert genetisches Hintergrundwissen (Abbildung 44).

This report is not intended to provide medical advice. It is intended as educational information, and can be used in discussion with your doctor. This report is not intended to be used solely by the patient in the diagnosis, cure, mitigation, treatment or prevention of disease. This report has been reviewed and approved for release to authorized persons by Linda Wasserman, MD, PhD. The results in this report were obtained by Pathway Genomics using testing that has not been cleared or approved by the U.S. Food and Drug Administration. The performance characteristics of this testing were established by Pathway Genomics and validated according to the requirements of CLIA (Clinical Laboratory Improvement Amendments of 1988) by Pathway Genomics. If you have any questions about this report or wish to speak with one of Pathway Genomics' genetic counselors, please call (877) 505-7374.

Copyright 2010 Pathway Genomics All Rights Reserved	Laboratory Director: James R. Nickel, MD CLIA Number: 05D1092505 4045 Sorrento Valley Blvd., San Diego, CA 92121	Version: 1.0 Page # 46
--	---	---------------------------

HEALTH CONDITION


PATHWAY GENOMICS

Report For: Barbara Prainsack Lab #: A0002005

Abbildung 42: Die Kundin wird darüber informiert, dass der Test nicht von der US FDA approbiert wurde

The screenshot shows the Pathway Genomics website interface. At the top, the logo features a stylized 'P' with a green and blue star-like shape, followed by the text 'PATHWAY GENOMICS™' and the tagline 'The Value of Knowing'. On the right side of the header, there are links for 'settings | logout' and a call to action: 'Questions? Call us at 877-505-7374'. A navigation bar below the header contains several menu items: 'YOUR REPORTS', 'HEALTH SURVEY', 'CONDITION INFORMATION', 'ANCESTRY RESULTS', and 'FAQ', which is currently selected and underlined.

The main content area is titled 'FAQ - GENETIC TERMINOLOGY'. It lists ten frequently asked questions as links:

- 1 - [What are chromosomes?](#)
- 2 - [What is a gene?](#)
- 3 - [What is a SNP?](#)
- 4 - [What is a mutation \(also known as allele or variant\)?](#)
- 5 - [What does "autosome" mean?](#)
- 6 - [What is a monogenic recessive disorder?](#)
- 7 - [What is a carrier and what is carrier status?](#)
- 8 - [Why should I be tested? – I don't have this in my family.](#)
- 9 - [What is a monogenic dominant disorder?](#)
- 10 - [What are penetrance and expressivity?](#)

The first question, '1 - What are chromosomes?', is expanded to show its content. The text explains that chromosomes are thread-like structures of DNA folded and wrapped around special proteins to form compact packages that fit into the nucleus of a cell. It notes that each chromosome is made of one very long DNA molecule, which if stretched out on a table would be on average 5 centimeters long. A typical cell in the body is between 1 and 100 microns in diameter (a micron is one millionth of a meter), so each DNA molecule in a chromosome is compacted about 1000-fold in order to fit into the cell. Chromosomes were first observed over a hundred years ago by scientists using microscopes to study dividing cells. Humans have 23 pairs of chromosomes, which include 22 pairs of autosomes (see FAQ # 5 below) and 1 pair of sex chromosomes (XX in females and XY in males).

The text concludes with: 'Today, we know that the DNA in chromosomes is the genetic material that contains the blueprint for all the parts of our bodies, including the instructions for assembling the pieces and the instructions for how

On the right side of the page, there is a sidebar with a 'FAQ' section. It contains the heading 'FAQ Genetic Terminology' and a link: [FAQ Understanding Genetic Results](#).

Abbildung 44: „Frequently Asked Questions“ liefern genetische Hintergrundinformationen

4.3 Vergleich der Testergebnisse von *23andMe* und *Pathway Genomics*; ethische Herausforderungen und Auswirkungen auf das Gesundheitssystem

4.3.1 Vergleich der Ergebnisse

Hinsichtlich der Risikoprofile für Krankheiten, Trägerstatus, und Medikamentenmetabolismus war die Information, die die Verfasserin von beiden Firmen erhielt, praktisch identisch; Abweichungen gab es nur in einigen wenigen Fällen in der Bandbreite zwischen leicht verringertem und durchschnittlichem Risiko. Die erhöhtes Risiko betreffenden Ergebnisse waren ausnahmslos im Falle beider Firmen dieselben; dies trifft auch auf den Trägerstatus für erbliche Erkrankungen, und auf den Medikamentenmetabolismus zu.

Der Hauptunterschied zwischen den beiden Firmen bestand in der Anzahl und Kategorie der Krankheiten und Eigenschaften, die getestet werden; *23andMe* weist hier die bei weitem größere Anzahl und Bandbreite auf (*Pathway Genomics* beschränkt sich auf gesundheitsrelevante Phänotypen und testet nicht auf äußere Merkmale oder so genannte *recreational phenotypes*, dh so genannte „Freizeit-„ oder „Spaß-Phänotypen“), wie etwa die Inklusion der Konsistenz des Ohrenwachses.

Einen weiteren Unterschied stellt die Rolle der genetischen Beratung dar: Während Informationen über genetische Beratung auf der Seite der Firma *23andMe* zum Stichtag 8. August 2010 (auch über Stichwortsuche) nicht aufzufinden war, fand sich bei *Pathway Genomics* ein Link zur Seite mit Details zur genetischen Beratung prominent auf der Übersichtsseite über die Testresultate (Abbildung 37). Kundinnen können ihre Fragen entweder per E-mail stellen, oder einen Termin für telefonische Beratung vereinbaren (Abbildung 45).

THWAY GENOMICS™
The Value of Knowing

WELCOME

Question 77-5

CLOSE (X)

Name: Barbara

Email Address (We will use this address for our reply): barbara.prainsack@kcl.ac.uk

Option 1: Submit your question via email
question:

SUBMIT

Option 2: Schedule a time to talk with a genetic counselor.
Please provide some date and times that work for you and a counselor will contact you with available appointment times. Please include your time zone.

Preferred Dates & Times

SUBMIT

[Need Help?](#)

Abbildung 45: genetische Beratung bei Pathway Genomics

4.3.2 Ethische Herausforderungen

Wie oben (Punkt 1.2) dargestellt, beziehen sich die in der Literatur diskutierten ethischen Bedenken gegen PG hauptsächlich auf a) mögliche Verständnisschwierigkeiten hinsichtlich der Testergebnisse seitens der Testpersonen; b) die Gefahr, dass die Testergebnisse grundlos Ängste oder Erleichterung schaffen würden; c) der geringe klinische Nutzen der Testergebnisse; d) Bedenken hinsichtlich der

Datensicherheit; sowie e) mögliche Implikationen für das Gesundheitssystem und f) die Versicherungsindustrie.

- a) *Verständnisschwierigkeiten hinsichtlich der Testergebnisse*: Sowohl auf *23andMe* als auch auf *Pathway Genomics* trifft zu, dass die Testergebnisse einfach und gut verständlich erklärt werden; auf jeder einzelnen Seite finden sich „Warnungen“ davor, in blinden genetischen Determinismus zu verfallen und die genetischen Faktoren in der Entstehung von Krankheiten überzubewerten. Auch die Tatsache, dass beide Firmen Tipps geben, wie durch gesunde Lebensführung das individuelle Krankheitsrisiko vermindert werden kann, trägt dazu bei, dass als Gesamteindruck ein nuanciertes Bild genetischer und nichtgenetischer Faktoren gezeichnet wird, die zur Ausprägung einer Krankheit oder Eigenschaft beitragen. Gegen die Gefahr des genetischen Determinismus wirkt zumindest im Fall der Firma *23andMe* auch die Tatsache, dass genetische Marker für äußerlich sichtbare Merkmale getestet und zu probabilistischen Ergebnissen führen; erfährt eine Testperson etwa, dass sie eine 69% Chance hat, braune Augen zu haben, obwohl sie blaue Augen hat, so kann angenommen werden, dass diese Person auch die gesundheitsrelevanten Ergebnisse mit der angebrachten Skepsis bewerten wird.
- b) *Die Gefahr, dass die Testergebnisse grundlose Ängste schüren oder grundlos Erleichterung schaffen*: Dies trifft auf den Fall der Verfasserin nicht zu; in den Bereichen, in denen ihr geringeres Risiko attestiert wird, ist bekannt (und wird auf der Websites der Firmen betont), dass genetische Faktoren nicht die allein ausschlaggebenden für die Krankheitsausprägung sind. Die Testperson wird also keineswegs in Sicherheit gewiegt, sich hinsichtlich dieser Krankheiten keine Sorgen machen zu müssen und ungesundem Lebenswandel frönen zu können. Hinsichtlich der Krankheiten, für die der Testperson in diesem Fall erhöhtes Risiko attestiert wurde, gilt dasselbe: Die Firmen machen klar, dass weitaus nicht alle Personen, die die „riskanten“ genetischen Marker aufweisen, die Krankheit auch tatsächlich entwickeln, und betonen, dass durch gesunden Lebenswandel das Krankheitsrisiko vermindert werden kann.

Eine Herausforderung stellte für die Verfasserin dieses Berichtes die Information dar,⁴⁴ dass sie Trägerin einer rezessiven Erbkrankheit, der Hämochromatose, ist (Abbildung 46). Rezessive Erbllichkeit bedeutet, dass jedes neugeborene Kind sowohl von der Mutter- als auch von der Vaterseite die krankheitsrelevante Genvariante vererbt bekommen müsste, um selbst phänotypisch davon betroffen zu sein (dh um klinische Symptome zu entwickeln).

⁴⁴ Sowohl der Test bei *23andMe* als auch bei *Pathway Genomics* ergaben dies.

Bekommt das Kind von nur einer Seite die krankheitsrelevante Genvariante vererbt, so erkrankt es nicht selbst, sondern ist Überträger der Krankheit, wie dies im Fall der Autorin der Fall ist. Es wird geschätzt, dass knapp unter 10% der europäischstämmigen Bevölkerung Träger der krankheitsvarianten Genvariante sind; drei bis fünf pro 1000 Neugeborene werden mit der Krankheit geboren (dh sie haben sowohl von der Mutter- als auch von der Vaterseite die Mutation geerbt). Aufgrund der relativen Seltenheit der Krankheit hat der Zugang zu dieser Information zumindest im Fall der Verfasserin dieses Berichts keinesfalls zu Panikreaktionen geführt. Sie würde jedoch im Fall einer zukünftigen Schwangerschaft die Möglichkeit in Erwägung ziehen, dass das Kind an dieser (therapierbaren) Krankheit leiden könnte. Es kann davon ausgegangen werden, dass andere Testpersonen, die durch ihren PG-Test erfahren dass sie Überträger anderer, schlechter oder gar nicht therapierbarer Erbkrankheiten (wie der Tay Sachs-Krankheit) sind, stärkere Reaktionen zeigen. Sowohl *23andMe* als auch *Pathway Genomics* weisen darauf hin, dass die Hilfe genetischer Berater in Anspruch genommen werden sollte, bevor irgendwelche auf dem Testresultat beruhende Entscheidungen getroffen werden. Es kann davon ausgegangen werden, dass insbesondere Frauen oder Paare, die zum Zeitpunkt der PG-Testpunkt ein Kind erwarten, vor starken emotionellen Reaktionen auf Testresultate hinsichtlich des Trägerstatus von Erbkrankheiten nicht gefeit sind.

Für die Verfasserin dieses Berichtes stellte sich auch die praktische Frage, ob sie ihre Geschwister von ihrem Status als Überträgerin der Hämochromatose in Kenntnis setzen sollte, um diese auf ihr eigenes erhöhtes Risiko und auf die Möglichkeit hinzuweisen, sich selbst testen zu lassen. Da beide Geschwister bereits gesunde Kinder haben und daher das Risiko, mit dieser Information Panik zu verursachen, sehr gering scheint, schien dieser Weg nach der persönlichen Einschätzung der Verfasserin der beste zu sein.

Your Genetic Data

Show results for all profiles ▼

Who	What It Means	
	Two copies of the HH-associated C282Y mutation. Although there is a high probability of elevated iron storage in tissues, the risk of actually developing symptoms of iron overload is less than 30% for men and around 1% for women.	Genes vs. Environment There are several forms of hereditary hemochromatosis (HH). 23andMe reports data for two mutations in the HFE gene that can lead to the condition—C282Y and H63D. Eighty to 90 percent of people with HH caused by HFE mutations have two copies of the C282Y mutation, though most people with two copies of this mutation will never show symptoms of iron overload. Having one copy of the C282Y mutation and one copy of the H63D mutation, or two copies of the H63D mutation, are both sometimes associated with increased iron storage, but only a slight risk of developing the clinical manifestations of hemochromatosis. Having only one copy of any HFE mutation has not been shown to increase the risk of iron overload, but people with one copy of a HFE mutation may develop hemochromatosis due to mutations in other genes not currently evaluated by 23andMe.
	One copy each of the C282Y and H63D HFE mutations. Evidence for slightly increased iron storage. For both males and females, there could be a marginal increase in risk of iron overload symptoms.	A genetic counselor can help you understand more about your 23andMe reports and respond to your genetic health questions. 23andMe is collaborating with Informed Medical Decisions, Inc., to give you direct access to board-certified genetic counselors that have been specifically trained to guide you through your
	Two copies of the mild HH-associated H63D mutation. Evidence for slightly increased iron storage. For both males and females, there could be a marginal increase in risk of iron overload symptoms.	
Barbara Prainsack	Carrier for the HH-associated C282Y mutation; no increased risk for iron overload.	
	Carrier for the mild HH-associated H63D mutation; no increased risk for iron overload.	
	Has neither the C282Y nor the H63D mutation; no increased risk for iron overload.	
	Learn more about your genotype...	

Abbildung 46: 23andMe erklärt die genetischen Faktoren die zur Ausprägung der Hämochromatose führen und führt an, welche Genvarianten im Test der Firma enthalten sind, welche nicht enthalten sind, und wie dies das individuelle Risiko beeinflusst

- c) *Geringer klinischer Nutzen der Testergebnisse:* Nach Einschätzung der Autorin dieses Berichtes ist die Bemängelung des angeblich geringen klinischen Nutzens der Testergebnisse in erster Linie Ausdruck der Sorge klinischen Personals um ihre Vormachtstellung und Gatekeeper-Funktion hinsichtlich des Zugangs und der Interpretation genetischer Tests im Allgemeinen. Wie klinischer Nutzen nämlich genau definiert und messbar gemacht werden kann und soll, bleibt in den meisten Artikulationen dieser Kritik unbeantwortet. Nach Einschätzung der Verfasserin ist klinischer Nutzen, wenn auch gering, hinsichtlich der PG-Resultate durchaus gegeben: Wie das vorangegangene Beispiel (Punkt 4.3.2.b) gezeigt hat, sind die Testresultate sowohl bei *23andMe* als auch bei *Pathway Genomics* von einer Vielzahl an Anleitungen begleitet, wie durch gesündere Lebensführung und Vorsorgeuntersuchungen Krankheitsrisiken vermindert werden können. Werden als Folge eines PG-Tests auch nur kleine positive Veränderungen im Lebensstil eingeführt, kann dies als positiver klinisch relevanter (weil insgesamt der Gesundheit förderlicher) Nutzen gewertet werden. Selbst hinsichtlich des Trägerstatus für Erbkrankheiten ist klinischer Nutzen dann gegeben, wenn

eine Person die erfährt, dass sie Trägerin ist, sich über Therapiemöglichkeiten für dieser Krankheit informiert, im Fall eines Kinderwunsches ihre Partnerin testen lässt, oder andere informierte Entscheidungen hinsichtlich ihres erhöhten Risikos trifft, die Krankheit auf Nachkommen weiterzuvererben. Schlussendlich kann auch die Auseinandersetzung mit gesunder Lebensführung im Allgemeinen, denen sich jede PG-Testperson durch die Lektüre ihrer Testresultate online unwillkürlich unterzieht, als positiver klinischer Nutzen im weitesten Sinn gewertet werden. Das potenzielle Hauptproblem, das nach Einschätzung der Verfasserin eine weite Verbreitung der PG-Tests nach sich ziehen würde, ist eine mögliche „Überprävention“ seitens der Testpersonen. Damit ist das Szenario gemeint, dass Testpersonen sich hinsichtlich all jeder Krankheiten, für denen ihnen ein erhöhtes Risiko attestiert wird, weiterführender Untersuchungen unterziehen und „zweite Meinungen“ einholen. Dies würde eine deutliche Mehrbelastung für das öffentlich finanzierte Gesundheitssystem bedeuten (siehe unten Punkt 4.3.3).

- d) *Bedenken hinsichtlich der Datensicherheit:* Alle Testresultate sind und verschlüsselt am Server der Firmen gespeichert; für die Kunden sind sie mittels eines Passwortes online einsehbar. Dies bedeutet keinen 100%igen Schutz vor unautorisiertem Zugriff; Passwörter können gehackt, kopiert oder geknackt werden, oder der Server der Firma kann gehackt werden. Insofern ist Personen, nach deren Einschätzung unautorisierter Zugriff auf ihre Testresultate einen signifikanten emotionellen oder anderen Schaden verursachen würde, davon abzuraten, sich einem PG-Test zu unterziehen. Die Verfasserin selbst, nach deren persönlicher Meinung genetische Daten nicht sensibler als andere persönliche Daten sind, unterzog sich dem PG-Test weil die Datenschutzmaßnahmen der PG-Firmen denen für andere im Internet verfügbare persönliche Daten (Steuererklärungen, Bankkontoinformationen, etc) entsprechen. *Es soll jedoch betont werden, dass es sich hierbei um die persönliche Meinung der Autorin betreffend ihrer eigenen Daten handelt, und nicht um eine generelle Empfehlung.* Allen Personen, die keine klare Meinung oder Position hinsichtlich der Sensibilität ihrer Genom-Daten haben, würde die Autorin von einem PG-Test strikt abraten. Die Verfasserin selbst sah von allen Möglichkeiten zum „Genomvergleich“ über die sozialen Medien auf der Seite der Firma *23andMe* aus Erwägungen des Datenschutzes ab.⁴⁵

⁴⁵ Am letzten Tag vor der Versendung dieses Berichtes machte ein Gruppe von Forscherinnen, Juristen, und Aktivisten aus den USA und Europa mit ihrer Entscheidung Schlagzeilen, ihre PG-Testresultate im Internet für alle interessierten Personen frei zugänglich zu machen. Ein Vertreter der Gruppe erklärte auf dem PG-Blog *Genomes Unzipped*, dass er es wie viele Gleichgesinnte für wichtig halte, aufzuzeigen, dass die Angst vor den behaupteten Gefahren der Öffentlichmachung genetischer Daten überzogen und „die ganze Idee der Datensicherheit sowieso nur eine Illusion“ sei (Übersetzung der Verfasserin; das Originaldokument ist hier

- e) *mögliche Implikationen für das Gesundheitssystem*: Diesem Aspekt ist aufgrund seiner Wichtigkeit ein eigener Abschnitt gewidmet; siehe unten 4.3.3.
- f) *mögliche Implikationen für die Versicherungsindustrie*: Die bisher einzige der Verfasserin bekannte – medial vermittelte – Reaktion der Versicherungsindustrie auf die Entstehung des PG-Marktes war die einer britischen Versicherung, die anmerkte, dass aufgrund der geringen Aussagekraft der PG-Testresultate bezüglich komplexer Krankheiten (diese stellen nach wie vor die Haupttodesursachen dar: Herz-Kreislaufkrankheiten, Übergewicht, Diabetes, etc). PG-Testresultate relativ wertlos seien. Viel aussagekräftiger seien Information über Krankheiten, die in Familien gehäuft vorkommen, und auf jene dürfen private Versicherungen sowieso rechtmäßig zugreifen. Wenn überhaupt, so der Vertreter der Versicherung im Fernsehinterview, dann müssten Versicherungen die Versicherungsbeiträge für PG-Kundinnen senken, denn diese hätten durch die Investition in gesundheitsrelevante Gentests demonstriert, dass sie an gesunder Lebensführung und Krankheitsprävention interessiert seien. Weitere Details dieser andauernden Diskussion können einem Beitrag entnommen werden, den die Autorin dieses Berichts. für die Zeitschrift *Personalized Medicine* verfasst hat.⁴⁶

Eine zusätzliche potenzielle ethische Herausforderung stellt die Tatsache dar, dass genetische Beratung nur für Personen möglich zu sein scheint, die ausreichend Englisch sprechen und schreiben können, um angemessen mit medizinischen Fachpersonal zu kommunizieren.

4.3.3 Herausforderungen für das Gesundheitssystem

Es ist zu erwarten, dass eine Kostensenkung von PG-Tests zu einer größeren Verbreitung von DTC PG-Tests führen wird.⁴⁷ Sollte dieser Fall tatsächlich eintreten, dann ist – vor allem in Anbetracht der Tatsache, dass PG-Firmen selbst die Testpersonen dazu anhalten, besorgniserregende Ergebnisse mit ihren Ärztinnen zu besprechen – die Frage zu klären, wer die Kosten für solche Konsultationen mit Ärztinnen und genetischen Beraterinnen tragen soll. Es könnte der Fall eintreten, dass das öffentlich finanzierte Gesundheitssystem hier Kosten tragen muss, die durch die Marketing-Aktivitäten privater

abrufbar: http://scienceblogs.com/geneticfuture/2010/10/why_im_releasing_my_genetic_da.php (Zugriff 12. Oktober 2010).

⁴⁶ Prainsack B: What are the stakes? Genetic non-discrimination legislation and personal genomics. *Personalized Medicine* 5/5: 415-418 (2008).

⁴⁷ Cherkas LF, Harris JM, Levinson E, Spector TD, Prainsack B: A Survey of UK Public Interest in Internet-based Personal Genome Testing. *PLoS ONE* (in press).

Firmen entstanden sind. Ein Beispiel hierfür wäre der Fall einer Person, die nach erfolgtem PG-Test darauf besteht, alle möglichen Vorsorgeuntersuchungen für jene Krankheiten durchführen zu lassen, für die man ihr leicht erhöhtes Risiko attestiert hat – obwohl die Aussagekraft der Testergebnisse eine sehr beschränkte ist.

Der Fall, dass die Testresultate, wie in der Literatur befürchtet (siehe oben Punkt 4.3.2), zu groben Missverständnissen über die Aussagekraft der Testergebnisse führen könnte und damit möglicherweise zu psychischen Belastungen führt, die psychologisch oder klinisch behandelt werden müssen, ist nach der Einschätzung der Verfasserin sehr unwahrscheinlich. PG-Firmen sind äußerst zurückhaltend in der Kommunikation erhöhten Risikos und merken stets an, dass genetische Faktoren oft nur einen geringen Anteil an den Faktoren haben, die zur Ausprägung einer Krankheit führen. Nach Einschätzung der Autorin ist daher nicht zu erwarten, dass im Fall einer weiteren Verbreitung von PG-Tests eine stetig wachsende Anzahl von Personen psychologischer bzw. klinischer Betreuung aufgrund von Angststörungen bedarf und damit das öffentliche Gesundheitssystem belastet.

Der entgegengesetzte Fall, dass nämlich die Diagnose verringerten genetischen Risikos bei Testpersonen dazu führt, dass diese unbeschwert einem ungesunden Lebensstil frönen, ist aus denselben Gründen ebenso unwahrscheinlich. *Pathway Genomics* etwa merkt bei einigen Krankheiten, für die normales oder vermindertes genetisches Risiko attestiert wird, extra an: „This does not mean that you will or will not develop [Krankheit XY]. Adopting a healthy diet and exercise plan, plus routine visits to your doctor, will help promote your well-being.“ Eine Höherbelastung des Gesundheitssystems durch Personen, die – ausgelöst durch einen „gut ausgefallenen“ PG-Tests – durch ungesunden Lebenswandel höhere Morbiditätsraten aufweisen, ist daher nach Einschätzung der Verfasserin sehr unwahrscheinlich.

5 Anwendbarkeit des GTG:

In diesem Abschnitt wird die prinzipielle Anwendbarkeit der Bestimmungen des GTG (BGBl. Nr. 510/1994 idF BGBl. I Nr. 13/2006) auf im Kontext der Anwendung von PG-Tests entstehende Sachverhalte beleuchtet. Welche Bestimmungen des GTG sind auf diese Tests eindeutig anwendbar? Welche Bestimmungen sind eindeutig nicht anwendbar? Welche Folgen ergeben sich daraus?

5.1 Legaldefinition „Genetische Analyse“ (§4 Z 23)

Die beiden von der Autorin bei den Firmen *23andMe* und *Pathway Genomics* durchgeführten Gentests beinhalten zweifellos eine genetische Analyse im Sinne des §4 Z 23 GTG:

Genetische Analyse: Laboranalyse, die zu Aussagen über konkrete Eigenschaften hinsichtlich Anzahl, Struktur oder Sequenz von Chromosomen, Genen oder DNA – Abschnitten oder von Produkten der DNA und deren konkrete chemische Modifikationen führt, und die damit nach dem Stand von Wissenschaft und Technik Aussagen über einen Überträgerstatus, ein Krankheitsrisiko, eine vorliegende Krankheit oder einen Krankheits- und Therapieverlauf an einem Menschen ermöglicht.

Dies ist aus folgenden Gründen der Fall: Wie oben (Punkte 4.1, 4.2 und 4.3) gezeigt wurde, führen die von PG-Firmen durchgeführten SNP-basierten Tests zu „Aussagen über konkrete Eigenschaften hinsichtlich Anzahl, Struktur oder Sequenz... von DNA“⁴⁸. Alle DTC PG-Firmen benutzen die Tests

⁴⁸ Die Erläuterungen des GTG (ErlRV 1083 BlgNR 22. GP) führen dazu weiter aus: „Der Begriff „Genanalyse“, nun: „genetische Analyse“, wird dem Stand von Wissenschaft und Technik angepasst. In dieser Definition sind folgende Untersuchungen enthalten (Zusammenfassung):

- Laboranalysen der Chromosomen: Diese umfassen zytogenetische Untersuchungsmethoden, unter anderem: Veränderungen der Anzahl der Chromosomen: Diese umfasst alle Untersuchungen, bei denen Karyogramme erstellt werden; Veränderung der Struktur der Chromosomen; [d]es weiteren können durch zytogenetische Techniken (wie z.B. Karyogrammbestimmungen) Deletionen, Translokationen, Inversionen und Amplifikationen der Chromosomen bestimmt werden. Für den Nachweis von Mikrodeletionen, -translokationen,-inversionen und – amplifikationen steht die FISH-Technik zur Verfügung.
- Laboranalysen von Genen: Diese umfassen Laboranalysen, die zu Aussagen über die Beschaffenheit von Genen führen. Diese können zu Aussagen über die Änderungen der DNA-Sequenz, wie z.B.: Insertionen, Deletionen, Punktmutationen, Translokationen, SNPs, Methylierungen etc., von Genen führen.
- Laboranalysen von DNA – Abschnitten: Diese umfassen alle Analysen der DNA, nicht nur der codierenden Abschnitte (Gene). Darunter fallen alle Analysen von Promotoren, Enhancern, Terminatoren sowie anderer regulatorischer Einheiten.

Nach dieser Definition ist die Frage, ob PG-Tests hinsichtlich der Testmodalitäten in den Anwendungsbereich des GTG fielen, wohl eindeutig zu bejahen. Diese Einschätzung ist jedoch nicht auf SNP-basierte genomweite Tests beschränkt; auch Tests, die die Sequenzierung weiter Teile des Genoms beinhalten, liefern „Aussagen über konkrete Eigenschaften hinsichtlich Anzahl, Struktur oder Sequenz... von DNA“, und erfüllen auch sonst die Erfordernisse der Legaldefinition nach §4 Z 23 GTG. Genomsequenzierungen wird derzeit DTC von nur einer kommerziellen Firma, *Knome* (<http://www.knome.com/>), angeboten. Das Personal Genome Project (PGP) unter der Ägide des renommierten Genetikers

zumindest um „Aussagen über einen Überträgerstatus [oder] ein Krankheitsrisiko“ zu treffen, wenn sie sich auch in der Regel nicht auf „eine vorliegende Krankheits- und Therapieverlauf an einem Menschen“ beziehen. Testresultate, die Auskunft über Medikamentenmetabolismus geben, können als indirekt relevant für Krankheits- und Therapieverläufe gesehen werden.

Exkurs: DTC Gentests im Internet ohne eindeutigen Bezug auf Krankheits- oder Therapie-Information

Wichtig ist, hierbei zu bedenken, dass nicht alle DTC Firmen, die im Internet Gentests anbieten, diese Kriterien erfüllen - so etwa Tests, die auf die genetische Abstammung abzielen, oder die genetische Vaterschaft feststellen („Vaterschaftstests“), da diese Tests keinen direkten Bezug zu Krankheiten, Krankheitsprädispositionen, oder Therapieverläufe herstellen.⁴⁹ Schwieriger ist diese Bewertung im Fall von Gentestanbietern, die etwa genetische Prädispositionen für athletische Höchstleistungen testen,⁵⁰ oder solche, die Kundinnen Informationen darüber versprechen, welche Nahrungs- und Nahrungsergänzungsmittel besonders gut auf das eigene Genom „zugeschnitten“ sind.⁵¹ Diese zielen nicht, wie in §4 Z 23 GTG formuliert, auf „Aussagen über einen Überträgerstatus, ein Krankheitsrisiko, eine vorliegende Krankheit oder einen Krankheits- und Therapieverlauf an einem Menschen“ ab, können aber durchaus als Daten mit Gesundheitsbezug gesehen werden und vor allem gesundheitsrelevante Lebensstilveränderungen nach sich ziehen.

Nach der Einschätzung der Autorin kann nicht plausibel bestritten werden, dass die krankheitsrelevanten Aussagen der PG-Anbieter im Internet „nach dem Stand von Wissenschaft und Technik“ getroffen werden. Wenn auch die so genannte klinische Utilität, also der klinische Nutzen, den die Testresultate aufgrund ihrer geringen Voraussagekraft (siehe oben Punkt 2.2) entfalten, bisher nicht nachgewiesen wurde, so ist jedoch die wissenschaftliche Methode, auf der die Testresultate basieren, in der genetischen Assoziationsforschung etabliert. Sie bildet die Grundlage

George Church an der *Harvard Medical School* sequenziert nicht nur vollständige Genome, sondern stellt die Information auch gekoppelt an Phänotyp- und Lebensstil-Daten sowie Krankengeschichten der getesteten Personen mit deren Einwilligung ins Internet. Das PGP ist jedoch nicht auf Profitmaximierung ausgerichtet sondern als medizinisch-soziales Experiment konzipiert; siehe Angrist M: Eyes wide open: The personal genome project, citizen science and veracity in informed consent. *Personalized Medicine* 6/6: 691-699 (2009); Lunshof, JE, et al: Personal genomes in progress: from the human genome project to the personal genome project. *Dialogues in Clinical Neuroscience* 12/1: 47-60 (2010); <http://www.personalgenomes.org/pgp10.html> (Zugriff am 26. Juni 2010).

⁴⁹ Allerdings muss bedacht werden, dass Information über genetische Vaterschaft, oder genetische Abstammung, indirekt Schlüsse über Krankheitsdispositionen zulässt. Wenn eine Person zB weiß, dass ihr Vater an einer bestimmten erblichen Krankheit leidet, ist die Wahrscheinlichkeit höher, dass auch die Person selbst von der Krankheit betroffen sein wird. Eine scharfe Trennlinie zwischen genetischer Information über Gesundheit und genetischer Information über Abstammung lässt sich also nicht ziehen.

⁵⁰ Siehe etwa die Angebote der Firma *Atlas Sports Genetics*: <http://www.atlasgene.com/> (Zugriff 26. Juni 2010).

⁵¹ Siehe etwa das Life Map Nutrition System (<http://www.yourdnacode.com/science.htm>) oder diese Seite über „Genetic Nutrition & Lifestyle Nutrition“ (http://www.aboutgeneticnutrition.com/Order_Your_Program.html). Siehe auch die Stellungnahme der Bioethikkommission zu Gen- und Genomtests im Internet, <http://www.austria.gv.at/DocView.axd?CobId=39456> (Zugriff am 10. Mai 2010).

für wissenschaftliche Publikationen in den weltweit etabliertesten Fachzeitschriften.⁵² Die kontroversiell geführte Debatte über den klinischen Nutzen der PG-Testresultate muss daher getrennt von der Frage der weithin unbestrittenen analytischen Validität der Tests gesehen werden. Nur letztere sollte nach der Einschätzung der Autorin für die Erfüllung des Kriteriums „nach dem Stand von Wissenschaft und Technik“ ausschlaggebend sein.

Eine offene Frage bezieht sich auf den sachlichen Geltungsbereich des GTG aufgrund der Legaldefinition der „genetischen Analyse“. Einerseits könnte man hier argumentieren, dass davon sind nur Analysen erfasst sind, die in einem Labor durchgeführt werden. Dies würde die Frage aufwerfen, ob die Errechnung der probabilistischen Risiko-Daten, die nicht im Labor sondern mit firmeneigener Software und auf firmeneigenen Computern errechnet werden und die das eigentliche Test-Resultat darstellen, vom Geltungsbereich des GTG mit erfasst werden.

Andererseits könnte gegen diese Auffassung einwenden, dass mit der Wendung „Laboranalyse“ keine Voraussetzung der Anwendung des GTG aufgestellt wird, sondern vielmehr die Durchführung der Analysen nur Labors vorbehalten werden sollen (vgl insb §68 GTG). Nur dadurch wird das „Ziel“ des GTG in §1 („Gesundheit des Menschen einschließlich seiner Nachkommenschaft vor Schäden zu schützen, [...] durch genetische Analysen am Menschen [...] entstehen können“) erreicht. Dies kommt auch in den Erläuterungen zum Ausdruck (ErlRV 1083 BlgNR 22. GP):

Die zu eng gefasste Definition ‚Genanalyse‘ soll modifiziert und dem Stand von Wissenschaft und Technik angepasst werden. Wünschenswert ist eine Erweiterung des Begriffes, die die bisher bewährten Kriterien der Qualitätssicherung, Beratung und Datenschutz auch auf andere Untersuchungen, die die gleichen Ergebnisse wie die bisherigen Genanalysen liefern, anwendbar machen.

Weiters wird in den Erläuterungen zu §69 festgehalten:

Wesentlich für die Neuregelung war - im Zusammenhang mit der Neueinteilung und Neudefinition der genetischen Analysen gemäß § 65 – auch die Überlegung, dass eine Reihe von Krankheitsprädispositionen existiert, auf die nicht nur mittels der bisher unter den (engen) Begriff der Genanalyse fallenden Untersuchungen getestet werden kann, sondern für die auch andere Tests wie etwa Proteinanalysen zur Verfügung stehen (zB bei Cystischer Fibrose [sic], Thromboserisiko, angeborene Störungen im Fettstoffwechsel, Bluthochdruck etc). Diese Tests, für die bei unter Umständen gleichermaßen bedeutungsvollem Ergebnis bisher keinerlei gesetzliche Vorschriften galten, fallen jetzt ebenfalls unter die Beratungsvorschriften des § 69: Durch die Neuregelung soll weitgehend verhindert werden, dass Prädispositionsuntersuchungen, die keine Genanalysen im Sinne des geltenden Gesetzes sind,

⁵² Siehe zB: Dupuis J, O’Donnell, J: Interpreting Results of Large-Scale Genetic Association Studies. *Journal of the American Medical Association* 297: 529-531 (2007).

sondern andere (vielleicht schlechtere) prädiktive Tests, für die keine gesetzlichen Regelungen vorliegen, genetische Analysen ersetzen.

5.2 Typen genetischer Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken (§65)

Abs 1 des §65 GTG normiert: „Genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken dürfen nur nach dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt werden.“ Während PG-Tests das Erfordernis, „nach dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt“ zu werden, nach der Ansicht der Verfasserin erfüllen, ist es fraglich, ob diese Tests „zu medizinischen Zwecken“ durchgeführt werden. Von den PG-Firmen wird dies emphatisch verneint; alle PG-Firmen verlangen von ihren Kundinnen die ausdrückliche Bestätigung, dass die Testresultate nicht zu medizinischer Entscheidungsfindung herangezogen werden.⁵³ Stellt die Beurteilung dieser Frage jedoch nicht auf die von Kunden zu unterschreibenden Geschäftsbedingungen ab⁵⁴, sondern auf die Art und Weise, wie die Tests vermarktet werden, dann kann die Frage, ob die Tests „zu medizinischen Zwecken durchgeführt“ werden, doch bejaht werden. Auf den Websites und in den Pressemitteilungen ist stets davon die Rede, dass die PG-Tests das Potenzial hätten, die Gesundheit der Testpersonen zu verbessern. Dies scheint dem zu entsprechen, wie die Tests von der Bevölkerung aufgenommen werden: In einer Umfrage unter 4050 britischen Erwachsenen gaben 97% derer, die nach eigenen Angaben an einem PG-Test interessiert wären, an, vom Wunsch danach, „einen gesünderen Lebensstil zu verfolgen wenn höheres Krankheitsrisiko vorliegt“ („*encourage me to adopt a healthier lifestyle if found to be at high genetic risk of a disease*“), motiviert zu sein.⁵⁵

Weiter kompliziert wird die Frage, ob PG-Tests „zu medizinischen Zwecken“ durchgeführt werden (wie es §65 Abs 1 verlangt), durch die Tatsache, dass sich die Testresultate einiger PG-Firmen zu einem beträchtlichen Teil auf eindeutig *nicht* gesundheitsrelevante Phänotypen beziehen (zB Augenfarbe, oder Ohrenwachskonsistenz im Fall der Firma *23andMe*).

⁵³ Dies ist der entsprechende Abschnitt aus den Geschäftsbedingungen (*Terms of Service*):

By accessing 23andMe Services, you agree to, acknowledge, and represent as follows: You understand that information you learn from 23andMe is not designed to diagnose, prevent, or treat any condition or disease or to ascertain the state of your health and that you understand that the 23andMe services are intended for research, informational, and educational purposes only. You acknowledge that 23andMe urges you to seek the advice of your physician or other health care provider if you have questions or concerns arising from your Genetic Information. (<https://www.23andme.com/about/tos/>, Zugriff 27. Juni 2010).

⁵⁴ Einige Kommentatoren betonen, dass speziell die Firma *23andMe* ihre Kundinnen dazu anstiftet, die eigenen Geschäftsbedingungen zu verletzen. Während diese Firma ihre Kundinnen bestätigen lässt, Testresultate nur zu Informations- und Weiterbildungszwecken zu verwenden, hatte sie im März 2010 ein re-tweet gepostet, in dem ein Kunde vorschlug, alle Kundinnen sollen bestimmte den Medikamentenmetabolismus bezogene Testresultate an ihre Ärztinnen weiterleiten, um diese „aufzuklären“. Siehe <http://twitter.com/23andMe> (17 März 2010), und Yates A: *23andMe Contract in Bad Faith*. Think Gene blog (18. März 2010), siehe <http://www.thinkgene.com/23andme-contract-in-bad-faith/> (Zugriff am 24. März 2010).

⁵⁵ Cherkas LF, Harris JM, Levinson E, Spector TD, Prainsack B: A Survey of UK Public Interest in Internet-based Personal Genome Testing. *PLoS ONE* (in Druck).

Wenn nun aber die Frage, ob PG-Tests „zu medizinischen Zwecken“ im Sinne des §65 Abs 1 GTG durchgeführt werden, bejaht würde, bliebe zu erörtern, welchem Typ der genetischen Analyse (§65 Abs 1 Z1-4) diese entsprächen. In der Regel würden PG-Genests unter Typ 3 fallen, welcher

Der Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit [dient], insbesondere der Veranlagung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende genetisch bedingte Erkrankung oder Feststellung eines Überträgerstatus, für welche nach dem Stand von Wissenschaft und Technik Prophylaxe oder Therapie möglich sind (§65 Abs 1 Z 3 GTG).

Von den insgesamt 160 Phänotypen, für die zum Stichtag 27. Juni 2010 von der Firma *23andMe*⁵⁶ das „genetische Risiko“ errechnet wurde, fielen die Mehrheit in diese Kategorie (siehe Appendix D für eine Auflistung aller getesteten Phänotypen). Einige Phänotypen (zB die Supranukleäre Lähmung) fielen in den Bereich es Typ 4 (§ 65 Z 4 GTG), dessen Beschreibung identisch mit Typ 3 ist, außer dass in Typ 4 Prophylaxe oder Therapie nach dem Stand von Wissenschaft und Technik *nicht* möglich sind.⁵⁷

Typ 1 (§ 65 Z 1), der „der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, der Vorbereitung einer Therapie oder Kontrolle eines Therapieverlaufs“ dient und „auf Aussagen über konkrete somatische Veränderung von Anzahl, Struktur, Sequenz oder deren konkrete chemische Modifikationen von Chromosomen, Genen oder DNA-Sequenz“ basiert, fände auf PG-Tests wohl nur insofern Anwendung, als es sich bei auf Medikamentenmetabolismus bezogene Testergebnisse erstens um erworbene (dh nicht geerbte) Veränderungen handelt, die zweitens „der Vorbereitung einer Therapie“ dienen *können*. Es ist anzunehmen, dass in der großen Mehrheit der Fälle die Testergebnisse keinen Aufschluss auf *erworbene* „Veränderungen von Anzahl, Struktur, Sequenz oder deren konkrete chemische Modifikation von Chromosomen, Genen oder DNA-Sequenz“ geben und auch nicht dem Zweck der Vorbereitung einer Therapie dienen; Personen, die sich einem PG-Test unterziehen, tun dies in der Regel nicht um eine Antwort auf eine spezifische klinisch relevante Frage zu erhalten, sondern um generell „mehr über die eigene Gesundheit“ zu erfahren.⁵⁸ Für die Beantwortung klinisch relevanter Fragen wird bisher weitgehend auf traditionelle, mutationsspezifische Tests zurückgegriffen, die nicht DTC sondern im klinischen Kontext (dh von

⁵⁶ Da *23andMe* die derzeit größte und am weitesten gefächerte Bandbreite von Phänotypen untersucht, greift dieser Abschnitt beispielhaft auf den Testungsprozess dieser Firma zurück. Die von der Firma *Pathway Genomics* getesteten Phänoyppen sind in der Gruppe der von *23andMe* getesteten Phänotypen enthalten.

⁵⁷ Die Ziehung einer klaren Trennlinie zwischen Krankheiten, bei denen eine Prophylaxe oder Therapie nach dem Stand von Wissenschaft und Technik möglich sind, und jene, bei denen diese *nicht* möglich sind, gestaltet sich jedoch als schwierig, wie auch das oben genannte Beispiel der Supranukleären Lähmung zeigt: Es handelt sich hierbei um eine unheilbare Erkrankung, die de Parkinson-Krankheit ähnlich ist. Zur „Behandlung“ der Supranukleären Lähmung werden daher auch Medikamente herangezogen, die zur Linderung der Symptome des Parkinsons-Syndroms verwendet werden. Der Erfolg ist jedoch sehr gering. Die Schluckstörungen lassen sich mit Setzung einer PEG-Sonde lindern. Der Krankheitsverlauf wird durch diese Maßnahmen kaum beeinflusst, die Patientin jedoch wirksam palliativ behandelt.

⁵⁸ Cherkas LF, Harris JM, Levinson E, Spector TD, Prainsack B: A Survey of UK Public Interest in Internet-based Personal Genome Testing. *PLoS ONE* (in Druck).

einer Ärztin initiierten) stattfinden. Daher kann davon ausgegangen werden, dass der Wortlaut des § 65 Z 1 in PG-Test-Situationen regelmäßig nicht erfüllt ist, weil PG-Tests erstens üblicherweise keine Ergebnisse bezüglich erworbener Veränderungen in der DNA liefern und zweitens regelmäßig nicht „der Vorbereitung einer Therapie“ dienen.

Typ 2 (§65 Abs 1 Z 2) „dient der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, welche auf einer Keimbahnmutation beruht“. Da praktisch alle krankheitsrelevanten genetischen Marker, die von *23andMe* getestet werden, keine erworbenen sondern geerbte sind (dh in der Keimbahn liegen), ist die Hauptfrage jene, ob *23andMe* das Vorhandensein von Markern „für bestehende Erkrankungen“ testet. Die Antwort auf diese Frage ist notwendig von der Definition einer „Krankheit“ abhängig (ist zB Bluthochdruck eine „Krankheit“?). Prinzipiell kann jedoch bejaht werden, dass *23andMe* Aussagen über bestehende Erkrankungen trifft, die durch Keimbahnmutationen (bzw Varianten in der Keimbahn) mit bedingt sind. Dies trifft, um nur einige weniger Beispiele zu nennen, etwa auf Arthritis, Asthma, oder Multiple Sklerose zu (für eine vollständige Liste siehe Appendix E), *wenn* sich im Fall der Person, der vom PG-Test ein erhöhtes Risiko attestiert wird, die Krankheit bereits klinisch manifestiert hat.

5.3 Genetische Analysen am Menschen für wissenschaftliche Zwecke

§66 Abs 1 normiert: „Genetische Analysen am Menschen für wissenschaftliche Zwecke und zur Ausbildung dürfen nur mit ausdrücklicher und schriftlicher Genehmigung des Probenspenders oder an anonymisierten Proben durchgeführt werden“. §66 Abs 2 legt weiters fest, dass „Ergebnisse aus genetischen Analysen gemäß Abs. 1 [...] nur dann vernetzt oder veröffentlicht werden [dürfen], wenn durch geeignete Maßnahmen sichergestellt ist, dass – abgesehen von Abs. 1 – der Probenspender nicht bestimmbar ist“.

Genetische Analysen am Menschen zu Ausbildungszwecken kommen im Zusammenhang mit PG nicht vor. Die Normen des §66 sind jedoch im Hinblick auf jüngere Ereignisse im Bereich der PG von Bedeutung, nämlich der Publikation von Forschungsergebnissen seitens der Firma *23andMe*, die auf der Analyse von DNA und anderen Daten von Kundinnen beruhen (siehe oben Punkt 4.1).⁵⁹ Die Erfordernisse des §66 GTG sind in dieser Situation der Form nach sogar in doppelter Hinsicht erfüllt, da alle Kundinnen der Firma zum Zeitpunkt des Bestellens des Tests beim Ausfüllen des Online-Formulars bestätigen, dass sie mit der Verwendung ihrer DNA- und anderen Daten für Forschungszwecke einverstanden sind. Die Datenweitergabe erfolgt ausschließlich in anonymisierter Form. Seit der Publikation der Forschungsergebnisse von *23andMe* im Juni 2010 bietet die Firma ihren Kundinnen auch die Möglichkeit, aus der Verwendung ihres DNA-Materials und ihrer Daten zu Forschungszwecken herauszuoptieren (siehe oben Punkt 4.1 und Appendix B); auch die Widerrufsmöglichkeit, die von §66 Abs 3 GTG verlangt wird, ist gegeben. Zusammenfassend kann daher festgehalten werden, dass die Datenschutzbestimmungen im Hinblick auf die Verwendung von Proben und Daten von PG-Konsumentinnen zu Forschungszwecken von PG-Firmen strenger gehandhabt werden als es die österreichische Rechtslage verlangt.⁶⁰ Dies hat nicht zuletzt damit zu tun, dass die Einhaltung stringenter ethischer und datenschutzbezogener Auflagen von hochrangigen wissenschaftlichen Fachzeitschriften als Vorbedingung zur Publikation gefordert wird.

⁵⁹ Eriksson N, Macpherson JM, Tung JY, Hon LS, Naughton B, et al.: Web-Based, Participant-Driven Studies Yield Novel Genetic Associations for Common Traits. *PLoS Genetics* 6/6 (2010): e1000993. doi:10.1371/journal.pgen.1000993.

⁶⁰ Auch das Erfordernis des §66 Abs 1 S 2 dass die Ergebnisse aus genetischen Analysen nur dann veröffentlicht werden dürfen, wenn der Probenspender nicht bestimmbar ist [siehe Kerschner F, Lang EC, Satzinger G, und Wagner E: Kommentar zum Gentechnikgesetz. Wien: Manz (2007). 66/3], könnte theoretisch problematisch sein, wenn man bedenkt, dass selbst anonymisierte genetische Daten im aggregierten Zustand mit einigem Aufwand theoretisch re-identifiziert werden können [Homer N, Szelinger S, Redman M, Duggan D, Tembe W, et al: Resolving Individuals Contributing Trace Amounts of DNA to Highly Complex Mixtures Using High-Density SNP Genotyping Microarrays. *PLoS Genetics* 4-8: e1000167. doi:10.1371/journal.pgen.1000167 (2008)]. Dieses potenzielle Problem ist im Kontext von PG jedoch deshalb unbedeutend, weil diese Bestimmung des §66 Abs 1 S 2 nur auf jene Fälle anwendbar ist, in denen die Probenspenderin der Verwendung ihrer Daten und Proben zu Forschungszwecken nicht ausdrücklich zugestimmt hat; dies ist im Fall von PG immer der Fall, obwohl die Verwendung der Proben ausschließlich anonymisiert erfolgt.

5.4 Verbot der Erhebung und Verwendung von Daten aus genetischen Analysen für bestimmte Zwecke

Die Adressaten des von §67 normierte Verbot, „Ergebnisse von genetischen Analysen von ihren Arbeitnehmern, Arbeitssuchenden oder Versicherungsnehmern oder Versicherungswerbern zu erheben, zu verlangen, anzunehmen oder sonst zu verwerten“, sind Arbeitgeber und Versicherer einschließlich ihrer Beauftragter und Mitarbeiter. Da PG-Firmen generell genetische und andere Daten der Testpersonen Dritten nicht zugänglich machen (eine Ausnahme stellt, wie oben erwähnt, die Weitergabe anonymisierter Daten an Forschungseinrichtungen dar, wenn die Probenspenderin dieser ausdrücklich zugestimmt hat), scheint die Einhaltung dieses Verbotes im Bereich der PG unproblematisch. Das an dieselben Adressaten gerichtete Verbot, „die Abgabe und die Annahme von Körpersubstanzen für die genanalytische Zwecke zu verlangen“, könnte im Kontext von PG nur insofern relevant werden, als Arbeitgeber oder Versicherer diese Körpersubstanzen im Namen der zu testenden Personen einsenden würden. PG-Firmen verlangen dafür von der einsendenden Partei die ausdrückliche Bestätigung, dass die Probenspenderin der Einsendung zugestimmt hat. Eine solche Handlung seitens eines Versicherers oder Arbeitgebers wäre demnach nicht nur ein Verstoß gegen § 67 GTG und gegen eines der allgemeinen Elemente des Datenschutzes,⁶¹ sondern auch eine Verletzung der Bestimmungen vieler PG-Firmen, die eine informierte und *freiwillige* Zustimmung der Probenspenderin verlangen. Nach Ansicht der Verfasserin ist davon auszugehen, dass die Freiwilligkeit der Zustimmung eines Probenspenders zur Einsendung seiner DNA zu Zwecken einer genetischen Analyse *auf Verlangen eines Versicherers oder (potenziellen oder aktuellen) Arbeitgebers* zumindest beeinträchtigt ist.

⁶¹ Dies ist der Fall, wenn man die Freiwilligkeit der Zustimmung als allgemeines Element des Datenschutzes betrachtet (vgl auch §71 Abs 2 GTG). So legt §4 Z 14 DSG 2000 fest:

14. „Zustimmung“: die gültige, insbesondere ohne Zwang abgegebene Willenserklärung des Betroffenen, dass er in Kenntnis der Sachlage für den konkreten Fall in die Verwendung seiner Daten einwilligt;“

Eine von einem Arbeitgeber – etwa mit einer Drohung (Kündigung, oä) – erzwungene Zustimmung wäre daher aus datenschutzrechtlicher Sicht nicht wirksam. Anders zu sehen ist aber, wenn ein Versicherer für den Abschluss einer Versicherung einen solchen Test oder eine Zustimmung zur Durchführung eines solchen Tests verlangt. Nach allgemeinem Datenschutzrecht wäre eine Zustimmung hier wohl zulässig und wirksam. Gerade das verhindert nun aber §67 GTG.

5.5 (Fach)arztspflicht nach §68 GTG

§68 Abs 1 regelt, dass genetische Analysen im Sinne des §65 Abs 1 Z 3 und 4 (prädiktive Tests) nur in hierfür zugelassenen Einrichtungen, und nur auf Veranlassung eines in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharztes (oder eines für das Indikationsgebiet zuständigen behandelnden oder diagnosestellenden Facharztes) erfolgen darf. (Die die Zulassung der die Analyse durchführenden Einrichtungen betreffenden Bestimmungen der Abs 2-3 dieses § sind im Kontext von PG nicht relevant, da derzeit keine PG-Firmen in Österreich ansässig sind.)

Wie oben (Punkte 3.1, 4.1 und 4.2) gezeigt, wird das Erfordernis, prädiktive Gentests nur auf Veranlassung eines Facharztes durchzuführen, dem Wortlaut nach von den meisten PG-Firmen erfüllt; diese stellen Mediziner an, welche die Test-Bestellungen der Kundinnen abzeichnen, ohne letztere jedoch jemals getroffen oder mit ihnen gesprochen zu haben.

Die Beurteilung der Konformität gängiger PG-Praxis im Zusammenhang mit dem Erfordernis, prädiktive Gentests „nur in hierfür zugelassenen Einrichtungen“ durchzuführen, kann wohl positiv ausfallen, da derzeit alle PG-Firmen für die genetischen Analysen nach jeweiligen nationalen Regelungen lizenzierte Labors in Anspruch nehmen (siehe auch die Erläuterungen dazu in der „Stellungnahme der Bioethikkommission zu Gen- und Genomtests im Internet“, Wien, 10. Mai 2010)⁶².

⁶² Die Stellungnahme ist online abrufbar unter: <http://www.bka.gv.at/DocView.axd?CobId=39456> (Zugriff am 10. August 2010).

5.6 Informierte Einwilligung und ärztliche Beratung (§ 69 GTG)

§69 Abs 1 legt fest, dass genetische Analysen

des Typs 2, 3, oder 4 einschließlich einer genetischen Analyse im Rahmen einer pränatalen Untersuchung“ nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung der zu untersuchenden Person durchgeführt werden darf; und dass diese zuvor „durch einen in Humangenetik/medizinische Genetik ausgebildeten Facharzt oder einen für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt über deren Wesen, Tragweite und Aussagekraft aufgeklärt worden ist.

Das Einverständnis muss frei sein, und im Fall pränataler Untersuchungen muss die Aufklärung über die Risiken auch die den Eingriff betreffenden umfassen. §69 Abs 2 enthält Bestimmungen betreffend beschränkt oder nicht einwilligungsfähigen Personen, und Abs 3-5 enthalten nähere Bestimmungen betreffend Inhalt und Breite der ärztlichen Beratung vor und nach dem Test.

Im Hinblick auf PG-Tests ist das Erfordernis der informierten Einwilligung am ersten Blick wenig problematisch, da alle PG-Firmen umfassende Informationen über das Wesen, die Tragweite und die Aussagekraft der Tests anbieten und vor der Bestellung des Test-kits die schriftliche Einwilligung verlangen (siehe oben Punkte 4.1 und 4.2). Bei näherer Betrachtung zeigt sich jedoch, dass das Format, in dem diese Informationen der Kundin übermittelt werden, sehr stark dem so genannten „Kleingedruckten“ in den Geschäftsbedingungen zahlreicher Internet-Firmen ähnelt; es muss daher angenommen werden, dass zumindest ein Teil der Kunden die Texte nicht oder nur oberflächlich liest bevor sie ihre Einwilligung geben, die daher nicht als wirklich informierte bezeichnet werden kann. Da es seitens der PG-Firmen keinen persönlichen Kontakt zu den Kundinnen gibt, haben die Firmen keine Möglichkeit zu überprüfen, ob die den Test bestellende Person weiß, was sie bestellt. Zudem hat die Firma auch keine Möglichkeit, zu überprüfen, ob die Person, die den Test bestellt, auch die Speichelprobe zur Verfügung stellen wird. Im Fall minderjähriger Kinder sehen PG-Firmen dieses Szenario sogar vor: Seitens der Firma *23andMe* beispielsweise ist es Erziehungsberechtigten durchaus erlaubt, die DNA der Minderjährigen ohne deren Zustimmung einzusenden und die Testergebnisse anzusehen (dies steht jedoch nicht in Widerspruch zu §69 Abs 2 Z 2 GTG, wonach die Einwilligung Erziehungsberechtigter für eine unmündige Person erlaubt ist; potenzielle Konflikte entstehen mit §69 Abs 2 Z 1 GTG, wenn es sich bei der nicht informierten Person um eine mündige minderjährige Person handelt). Insofern muss die Einhaltung zur Pflicht zur informierten Einwilligung der Testperson nach §69 GTG im Kontext der PG-Tests als zumindest problematisch bezeichnet werden.

Bezüglich der im §69 normierten Beratungspflichten muss angemerkt werden, dass diese im Bereich der PG regelmäßig nicht erfüllt sind. Einige PG-Firmen wie *Pathway Genomics* und *Navigenics* bieten genetische Beratung an; diese erfolgt jedoch typischerweise nicht durch Fachärztinnen und meist telefonisch oder per E-mail, dh ohne persönlichen Kontakt zur Testperson.

5.7 Einbeziehung von Verwandten (§70 GTG)

Nach § 70 hat der die genetische Analyse veranlassende Arzt die Pflicht, „der untersuchten Person zu empfehlen, ihren möglicherweise betroffenen Verwandten zu einer humangenetischen Untersuchung und Beratung zu raten“, wenn (§70 Z 1) „zur Beurteilung des Ergebnisses einer genetischen Analyse die Einbeziehung von Verwandten der Person erforderlich ist“, oder (§70 Z 2) „wenn anzunehmen ist, dass eine ernste Gefahr einer Erkrankung von Verwandten der untersuchten Person besteht“.

Die Einhaltung dieser Norm ist im Kontext der PG schon allein deshalb problematisch, weil es aufgrund der nicht vorhandenen Involvierung medizinischen bzw klinischen Personals keinen Adressaten für diese Pflicht gibt. Selbst bei *Pathway Genomics*, wo Tests von einer lizenzierten Ärztin „bestellt“ werden (siehe oben Punkt 4.2), findet dies ohne direkten Kontakt zwischen der Ärztin und der Testperson statt. Die Aufforderung, Testergebnisse mit Verwandten zu besprechen und sie möglicherweise zu einer genetischen Untersuchung und Beratung zu bewegen kann daher nur, wenn überhaupt, auf den Websites der Firmen zu finden sein. Zum Zeitpunkt des Verfassens dieses Berichts wurden keine solchen Hinweise in prominent sichtbaren Stellen gefunden. Dieses potenzielle Problem verliert jedoch an Tragweite wenn man bedenkt, dass PG-Firmen hauptsächlich auf das Vorhandensein genetischer Marker für komplexe (also weit verbreitete und genetisch nur mit bedingte) Krankheiten testen. Problematisch scheint die mangelnde Möglichkeit zur systematischen Einbeziehung von Verwandten jedoch im Hinblick auf die Testung auf Erbkrankheiten (siehe oben Punkt 4.3.2.b).

5.8 Datenschutz (§71 GTG)

§71 normiert eine Geheimhaltungspflicht bezüglich der aus der Analyse gewonnenen Daten für rechtliche oder natürliche Personen,⁶³ die genetische Analysen durchführen oder veranlassen. Weiters ist (§71 Abs 1 Z 1) der untersuchten Person auf Verlangen Einsicht in alle diese Person betreffenden Daten zu gewähren, und (§71 Abs 1 Z 2) alle Ergebnisse mitzuteilen, „die von unmittelbarer klinischer Bedeutung sind oder nach denen sie ausdrücklich gefragt hat“. Daten in nicht anonymisierter Form dürfen für einen anderen Zweck als den, für den sie ursprünglich erhoben worden sind, nur mit ausdrücklicher schriftlicher Zustimmung der untersuchten Person verwendet werden (§71 Abs 1 Z 3). §71 Abs 1 Z 4 regelt, unter welchen Umständen und an wen Daten über die Dokumentation der Untersuchungsergebnisse übermittelt werden dürfen. Laut §71 Abs 1 Z 5 müssen Daten vor dem Zugriff Unbefugter in geeigneter Weise geschützt werden.

Wie die Verfasserin dieses Berichts bereits in ihrem Entwurf für die „Stellungnahme der Bioethikkommission zu Gen- und Genomtests im Internet“ (Wien, 10. Mai 2010)⁶⁴ betont hat, sind die Maßnahmen zum Datenschutz der meisten PG-Firmen in mancherlei Hinsicht strenger als im GTG gefordert. So geben Firmen in der Regel genetische Informationen ihrer Kunden ohne ausdrückliche Anweisung durch letztere auch nicht an behandelnde Ärzte und Ärztinnen weiter. *23andMe* versichert Kundinnen in den Allgemeinen Geschäftsbedingungen, dass genetische, phänotypische oder andere persönliche Informationen niemals ohne ihre ausdrückliche Zustimmung an Dritte weitergegeben werden, auch nicht zu Forschungszwecken. (Eine Ausnahme stellt die Weitergabe an Gerichte dar, wenn dies rechtlich gefordert ist.) Einige Firmen geben Datensätze in „anonymisierter“ Form an Dritte zu Forschungszwecken weiter.⁶⁵

Auch hinsichtlich der Rechte der Testpersonen auf Einsicht in ihre Daten sind PG-Firmen großzügiger als es das GTG verlangt. Der untersuchten Person werden nicht nur jene Ergebnisse mitgeteilt, die

⁶³ Der Auftraggeber der genetischen Analyse bzw Untersuchung ist hier wohl als Pflichtenträger iSd Datenschutzgesetzes (DSG) 2000 zu sehen. §4 Z 4 DSG definiert als

Auftraggeber: natürliche oder juristische Personen, Personengemeinschaften oder Organe einer Gebietskörperschaft beziehungsweise die Geschäftsapparate solcher Organe, wenn sie allein oder gemeinsam mit anderen die Entscheidung getroffen haben, Daten zu verwenden (Z 8), unabhängig davon, ob sie die Daten selbst verwenden (Z 8) oder damit einen Dienstleister (Z 5) beauftragen. [...].

⁶⁴ Die Stellungnahme ist online abrufbar unter: <http://www.bka.gv.at/DocView.axd?CobId=39456> (letzter Zugriff am 10. August 2010).

⁶⁵ Eine Re-Identifizierung durch Dritte kann nicht völlig ausgeschlossen werden (Homer N et al: Resolving individuals contributing trace amounts of DNA to highly complex mixtures using high-density SNP genotyping microarrays. *PLoS Genetics* 4[e1000167]: 1–9 [2008]). Einige Kommentatoren gehen noch weiter und argumentieren, genomische Daten seien identifizierende Information per se und können daher niemals „anonymisiert“ werden. Siehe etwa McGuire A L, Gibbs R A: No longer de-identified. *Science* 312: 370–371 (2006); McGuire A L, Gibbs R A: Meeting the growing demands of genetic research. *Journal of Law, Medicine, and Ethics* 34: 809–812 (2006).

von unmittelbarer klinischer Bedeutung sind (§71 Abs 1 Z 2), sondern alle Daten; die meisten PG-Firmen bieten sogar die Rohdaten (dh die Namen der SNPs, welche bei der Testperson festgestellt werden) zum Download an.⁶⁶

Wie in der Stellungnahme der österreichischen Bioethikkommission angemerkt, gibt es ein Sicherheitsrisiko aufgrund der Tatsache, dass alle Daten – genetische, phänotypische und andere persönliche Daten wie Adressen und Kreditkartennummern – auf einem Internetserver gespeichert und mit einem Passwort über Webseiten zugänglich sind. Trotz hoher Sicherheitsvorkehrungen wie der Verschlüsselung von Daten kann bei Datenspeicherung im Internet niemals ausgeschlossen werden, dass unberechtigte Personen auf sie zugreifen. Auch ist eine vollständige und nachhaltige Löschung von Daten im Internet nicht möglich. Hier stellt sich die Frage, ob phänotypische und andere persönliche Daten wie Adressen und Kreditkartennummern als „dabei (bei der Durchführung einer genetischen Analyse) gewonnene personenbezogene Daten“ nach §71 Abs 1 gesehen werden müssen; nach Einschätzung der Verfasserin dieses Berichts ist diese Frage jedoch zu bejahen⁶⁷.

⁶⁶ Im Internet gibt es eine Reihe von qualitative hochwertiger kostenloser Services, die Einzelpersonen in der Interpretation ihrer genetischen "Rohdaten" unterstützen, zB *SNPedia*: <http://www.snpedia.com/index.php/SNPedia> (Zugriff 26. September 2010).

⁶⁷ Freilich ist diese Ansicht insofern „akademisch“, als auch nach allgemeinem Datenschutzrecht, das ja - soweit nichts anderes geregelt wird - unberührt bleibt (§71 Abs 2 GTG), entsprechende Vorgaben bestehen. So legt §14 DSG die Pflicht umfassender Datensicherheitsmaßnahmen fest, zB (§14 Abs 2 Z 5) die Zugriffsberechtigung auf Daten und Programme und der Schutz der Datenträger vor der Einsicht und Verwendung durch Unbefugte zu regeln.

5.9 Dokumentation der Untersuchungsergebnisse (§71a)

§71a Abs 1 legt fest, dass „Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 1 in jedem Fall, Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 2 und 3 nur sofern der Patient dem nicht schriftlich widersprochen hat, in Arztbriefen und Krankengeschichten dokumentiert werden. Auf die Möglichkeit des Widerspruchs ist in der Beratung ... hinzuweisen“.

Abs 2 legt weiter fest, dass

Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 4, ebenso wie Ergebnisse des Typs 2 oder 3, wenn die Dokumentation in Arztbriefen und Krankengeschichten wegen Widerspruchs des Patienten nicht zulässig ist, dürfen nur in der Einrichtung, in der sie erhoben worden sind, und nur auf Veranlassung des behandelnden Arztes automationsunterstützt verarbeitet werden; sie sind von anderen Datenarten gesondert aufzubewahren oder zu speichern und dürfen von jenen Personen, die in der Einrichtung mit der Ermittlung, Verarbeitung oder Auswertung der Daten unmittelbar befasst sind, und nur mit einer gesonderten Zugriffsmöglichkeit abrufbar sein.

Bezüglich der Bestimmungen nach Abs 1 ist im Kontext von PG anzumerken, dass Testresultate ohne aktives Zutun der untersuchten Person gar nicht in die Sphäre medizinischer bzw klinischer Experten gelangen. Möchte eine Person also auf jeden Fall verhindern, dass Repräsentanten des öffentlichen Gesundheitssystems von den Testresultaten Kenntnis erlangen, so kann dies durch bloßes Nichttätigwerden gewährleistet werden. Relevant könnten die Bestimmungen des Abs 1 in jenen Fällen werden, in denen Personen ärztliche Hilfe in der Interpretation ihrer PG-Resultate suchen, und/oder Informationen über mögliche präventive oder therapeutische Strategien einholen wollen. In diesen Fällen würde der Bestimmung des §71a Abs 1 nur dann nachgekommen werden, wenn die ärztliche Person im Rahmen einer solchen Konsultation die untersuchte Person auf die Möglichkeit hinweist, einer Dokumentation in Arztbriefen und Krankengeschichten zu widersprechen (NB: im Hinblick auf Ergebnisse genetischer Analysen des Typs 1 nach §69 Abs 1 GTG ist dies nicht möglich; solche Ergebnisse entstehen im Rahmen eines PG-Tests jedoch normalerweise nicht).

Die Bestimmungen des Abs 2 sind insofern im Kontext von PG bedeutungslos, als die internen Datenschutzmaßnahmen der im Ausland niedergelassenen PG-Firmen vom räumlichen Geltungsbereich des GTG nicht erfasst sind. Von praktischer Bedeutung ist jedoch die Bestimmung, dass:

Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 4, ebenso wie Ergebnisse des Typs 2 oder 3, wenn die Dokumentation in Arztbriefen und Krankengeschichten wegen Widerspruchs des Patienten nicht zulässig ist, ... nur in der Einrichtung, in der sie erhoben worden sind, nur auf Veranlassung des behandelnden Arztes automationsunterstützt verarbeitet werden [dürfen].

Dies bedeutet, dass im Fall der Dokumentation von (Teilen von) PG-Testergebnissen in Arztbriefen oder Krankengeschichten diese Daten in Österreich nur dann informationsunterstützt weiterverarbeitet werden dürfen, wenn dies von der behandelnden Ärztin veranlasst wird.“

5.10 Weitere Bestimmungen des GTG betreffend genetische Analysen am Menschen

Auf die Normen des GTG bezüglich Verordnungsermächtigung und Meldepflichten wird hier nicht eingegangen, da diese nur auf in Österreich niedergelassene PG-Firmen Anwendung fänden. Derzeit gibt es keine solchen Firmen in Österreich.

6 Schlussfolgerungen

Das Feld der PG hat sich seit seiner Entstehung im Herbst 2007 äußerst rasch weiterentwickelt. Während die ersten 18 Monate von drastischen Preissenkungen gekennzeichnet waren, waren die zweiten 18 Monate von einem Schwenk hin zur stärkeren Einbettung in existierende Prozesse im Gesundheitssystem geprägt. Drei Trends sind hier besonders sichtbar:

- a) *Stärkere Orientierung hin zur Arbeit mit niedergelassenen Ärztinnen:* Die kalifornische Firma *Navigenics* gab seine DTC-Test-Schiene völlig auf; interessierte Personen werden nun auf der Website darauf hingewiesen, den Test über ihre Ärztinnen zu bestellen. Auch *deCODEme*, der PG-Arm der isländischen Firma *deCODE Genetics*, bietet seine Tests nun auch über die niedergelassenen Ärztinnen an (die Firma verkauft die Tests jedoch auch weiterhin DTC). Seit Juli 2010 vermarktet auch *Pathway Genomics* seine Tests nur noch über Ärztinnen; nach Angaben der Firma soll dieser Verkaufsweg solange beibehalten werden, bis man „all the regulatory issues with the FDA“⁶⁸ gelöst habe.
- b) *Stärkere Einbindung von genetischer Beratung:* Während bis zum Frühjahr 2010 *Navigenics* die einzige PG-Firma gewesen war, die genetische Beratung als integralen Bestandteil ihres Services angeboten hatte, bieten nun auch *Pathway Genomics* und *23andMe* genetische Beratung übers Telefon oder über E-mail an (siehe oben Punkte 4.1 und 4.2).
- c) *Klinische Partnerschaften:* Bereits seit 2008 haben einige PG-Firmen Partnerschaften mit Krankenhäusern, Universitätsinstituten oder Krankenversicherungsanstalten, um die Forschung an den genetischen Grundlagen bestimmter Krankheiten zu beschleunigen (zB die Beratung der Firma *23andMe* durch Akademiker an der *Stanford School of Medicine* in Kalifornien; oder die Partnerschaft zwischen *23andMe* und einer Alzheimer-Stiftung namens *Brainstorm World*, die durch eine der Gründerinnen⁶⁹ von *23andMe* neu gegründet worden ist und die auf die durch *23andMe* existierenden Plattform für Forschung aufbauen soll, oder den Umgang getesteter Personen mit Testresultaten zu erforschen (so zB eine 2008 initiierte Partnerschaft zwischen *23andMe*, dem wissenschaftlichen Institut *Scripps Translational Science Institute*, dem Computer-Unternehmen *Microsoft* und dem DNA-Array-Hersteller *Affymetrix*). *23andMe* arbeitet routinemäßig mit Forscherinnen an Universitäten und privaten Firmen zusammen, indem sie genetische Daten ihrer Kundinnen (in anonymisierter Form) weitergibt und Kundinnen auch um die Herausgabe

⁶⁸ *Pathway Genomics* CSO David Becker, zitiert nach Corbett Dooren J, Wilde Mathews A: DNA-Test Results Mislead Consumers, Investigators Say. *The Wall Street Journal* (23. Juli), <http://online.wsj.com/article/SB10001424052748704421304575383550518554386.html> (letzter Zugriff am 8. August 2010).

⁶⁹ Nämlich Linda Avey; die zweite Gründerin ist Anne Wojcicki, die mit dem *Google*-Gründer Sergey Brin verheiratet ist.

phänotypische und Lebensstil-Daten ersucht (dies findet in Form von Fragebögen statt, die diese auf der Website der Firma ausfüllen; siehe oben Punkt 4.1).⁷⁰ Seit April 2010 unterhält *23andMe* auch eine Kollaboration mit einem Krankenanstaltenträger in San Diego (*Palomar Pomerado Health*, PPH); die *spit kits* der Firma werden in einigen Krankenhäusern und Ambulatorien für \$399 Dollar verkauft. Die Gentestresultate werden vom PPH als „ein zusätzlicher Datensatz, der die Labor-Resultate ergänzt“⁷¹, betrachtet. *Navigenics* unterhält ua eine Partnerschaft mit dem kalifornischen *Scripps Translational Science Institute* mit dem Ziel, zu erforschen, ob PG-Tests positive Veränderungen des Lebensstil (gesündere Ernährung, mehr Sport, etc) zur Folge haben.⁷²

⁷⁰ Weitere Informationen zu Forschungskollaborationen der Firma *23andMe* finden sich hier: <https://www.23andme.com/you/23andme/research/> (Zugriff am 19. Juni 2010).

⁷¹ <http://www.insuranceday.org/personal-dna-kits-make-their-way-over-the-counter-2/> (letzter Zugriff am 19. Juni 2010).

⁷² Weitere Informationen über die Kollaboration sind auf folgenden Seiten erhältlich: http://www.stsiweb.org/index.php/about/partnerships_collaborations/; http://www.navigenics.com/visitor/about_us/collaborators/scripps_genomic/ (Zugriff am 19. Juni 2010).

6.1 Implikationen für die Gesetzgebung

Offene Fragen bezüglich des prinzipiellen sachlichen Anwendungsbereiches des GTG auf das Feld der PG bestehen nach Einschätzung der Verfasserin hauptsächlich in zweifacher Hinsicht:

- (1) Nachdem die Legaldefinition der genetischen Analyse (§4 Z 23 GTG) auf im Labor durchgeführte Analysen abstellt: Ist die Berechnung der Risiko-Information, welche innerhalb der Unternehmen und nicht im Labor durchgeführt wird und welche das eigentliche Test-Resultat darstellt, vom sachlichen Geltungsbereich des GTG mit erfasst? In anderen Worten, folgt der österreichische Zugang hier dem deutschen (siehe oben Punkt 3.2), der PG-Tests als prinzipiell nicht im sachlichen Geltungsbereich des GenDG liegend betrachtet?
- (2) Sind PG-Tests als genetische Analysen am Menschen zu klassifizieren, die im Sinne des § 65 Abs 1 „zu medizinischen Zwecken“ durchgeführt werden, auch wenn einige dieser Tests einen beträchtlichen Anteil an Informationen liefern, die keinen unmittelbaren Gesundheitsbezug haben (genetische Abstammung, Ohrenwachskonsistenz, etc)?

Weiters erscheint es vor dem Hintergrund der Bestimmungen des § 71a Abs 2, dass „Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 4, ebenso wie Ergebnisse des Typs 2 oder 3, wenn die Dokumentation in Arztbriefen und Krankengeschichten wegen Widerspruchs des Patienten nicht zulässig ist, ... nur auf Veranlassung des behandelnden Arztes automationsunterstützt verarbeitet werden“ dürfen, als wünschenswert, dass ärztliche Personen, die von Personen im Zusammenhang mit Ergebnissen ihrer PG-Tests konsultiert werden, letztere auf die Möglichkeit der automationsunterstützten Verarbeitung der Dokumentation (von Teilen dieser) Ergebnisse hinweisen müssen. Weiters wäre zu bedenken, eventuell ein Widerspruchsrecht der Patientinnen gegenüber dem Auftrag zu einer solchen automationsunterstützten Verarbeitung von PG-Testergebnissen gegenüber ihren behandelnden Ärzten zu normieren. Dies erscheint deshalb sinnvoll, weil es nach heutigem Wissens- und Erfahrungsstand nicht möglich ist, vorauszusehen, welche unintendierten Konsequenzen eine solche automationsunterstützte Verarbeitung von PG-Testergebnissen für die untersuchte Person und/oder deren biologischer Verwandten entfalten kann.

7 Anhang

7.1 Appendix A:

Geschäftsbedingungen der Firma 23andMe in der Form, in der sie die Autorin am 18. Juni 2010 bei der Aktivierung ihres Kundinnenkontos bestätigen musste (<https://www.23andme.com/user/claim/>; siehe auch Abbildung 6):

Introduction

We require that each person reads, acknowledges, and agrees to the terms in this Consent and Legal Agreement before his or her sample will be processed.

You are reading this because you have decided to use the 23andMe service to help you access and understand your genetic information. We want you to understand the context of the genetic information you will access as well as potential consequences of knowing it. Once you obtain your genetic information, the knowledge is irrevocable.

While certain genetic markers—SNPs in this case—are associated with a higher incidence of certain diseases or health conditions in certain populations, accessing your genetic information through 23andMe does not translate into a personal prediction. This is the case for several reasons. First, genetic information is usually just one factor in whether a person develops a disease or other health-related traits. Other factors include environmental conditions and how your genetic profile responds to these external conditions (gene/environment interactions). Second, our current understanding of the genetics of any particular disease or condition may be incomplete. For example, we may know that a particular SNP in a gene is associated, by proxy, with a disease, but not that a yet-unidentified SNP in another gene is also associated with that disease. Even after identifying a second, third or even fourth gene associated with a genetically complex disease, it's still unclear if these genes work in concert or are independent players. SNP associations also don't necessarily identify the biologically relevant factors involved in a disease, but may simply be locational markers that flag a particular genetic involvement. Third, gene/disease associations are typically based on ethnicity, and studies are generally conducted in limited populations. That is, 1) they may provide understanding of a disease in a specific population, but not to any single member of the population, and 2) the associations may not have been studied in many world populations and may not apply in the same or similar ways across populations.

The genetic information provided by 23andMe about potential health conditions should not be used to estimate your overall risk of future disease. The available genetic information could indicate higher risk and you might never get the disease. The available genetic information could indicate

lower or average risk and you might already have or get the disease in the future. Furthermore, the 23andMe Personal Genome Service is not a test or kit designed to diagnose disease or medical conditions, and it is not intended to be medical advice. If you have concerns or questions about what you learn through 23andMe, you should contact your physician or other appropriate professional.

While we measure many hundreds of thousands of data points from your DNA, only a small percentage of them are known to be related to human traits or health conditions. The research community is rapidly learning more about genetics, and an important mission of 23andMe is to conduct and contribute to this research. By obtaining 23andMe's services, you are agreeing to contribute your genetic information to our research efforts as described below. These efforts could translate into meaningful information about your genetics.

You should not assume that any information we may be able to provide to you, whether now or as genetic research advances, will be welcome or positive. You should also understand that as research advances, in order for you to assess the meaning of your DNA in the context of such advances, you may need to obtain further services from 23andMe.

Risks

You may learn information about yourself that you do not anticipate. This information may evoke strong emotions and has the potential to alter your life and worldview. You may discover things about yourself that trouble you and that you may not have the ability to control or change (e.g., your father is not genetically your father, surprising facts related to your ancestry, or that someone with your genotype may have a higher than average chance of developing a specific condition or disease). These outcomes could have social, legal, or economic implications.

The laboratory process may result in errors. A small, unknown fraction of the data generated during the laboratory process may be un-interpretable or incorrect. For more information concerning the accuracy of our process, [click here](#).

You should not change your health behaviors on the basis of this information. For most common diseases, the genes we know about are only responsible for a small fraction of the risk. There may be unknown genes, environmental factors or lifestyle choices that are far more important predictors. If your data indicate that you are not at elevated genetic risk for a particular disease or condition, you should not feel that you are protected. The opposite is also true; if your data indicate you are at an elevated genetic risk for a particular disease or condition, it does not mean you will develop the disease or condition. In either case, if you have concerns or questions about what you learn through 23andMe, you should contact your physician or other appropriate professional.

Genetic research is not comprehensive. Many ethnic groups are not included in genetic studies. Because interpretations provided in our service rely on these published studies, some interpretations may not apply to you.

Future scientific research may change the interpretation of your DNA. In the future, the scientific community may show previous research to be incomplete or inaccurate.

Genetic data you share with others could be used against your interests. You should be careful about sharing your genetic information with others. Currently, very few businesses or insurance companies request genetic information, but this could change in the future. While the Genetic Information Nondiscrimination Act was signed into law in the United States in 2008, the protection it will provide against discrimination by employers and health insurance companies for employment and coverage issues has not been clearly established. In addition, GINA does not cover life or disability insurance providers. Some, but not all, states and other jurisdictions have laws that protect individuals from this kind of conduct. (For some examples of protective legislation and a description of the Genetic Information Nondiscrimination Act, [click here.](#))

Genetic information that you choose to share with your doctor may become part of your medical record and through that route be accessible to health care providers and insurance companies in the future. Genetic information that you share with family, friends or employers may be used against your interests. Even if you share genetic information that has no or limited meaning today, that information could have greater meaning in the future as new discoveries are made. If you are asked by an insurance company whether you have learned genetic information about health conditions and you do not disclose this to them, this may be considered to be fraud.

Data Protection

Account Information: When you sign up for our service, 23andMe will collect and store information about you. This information includes contact and payment information and is maintained separately from your genetic data and is not used in genetic research. Account information will be used to transact your purchase and may be used to improve our services and create new features. See our [Privacy Statement](#) for further details on data usage and protection.

Genetic Data: The laboratory processing your saliva sample will analyze your DNA to determine your genetic information. The laboratory will not analyze your saliva for any biological or chemical components, markers or agents other than your DNA. The laboratory will not have access to your name or your other personal information. A unique bar code will allow 23andMe to link genetic data derived from your sample to your account. Unless you decide to biobank or store your saliva sample or DNA at our laboratory, after analysis, your remaining DNA and saliva samples will be destroyed.

Security: 23andMe employs robust security measures to protect against unauthorized access to or unauthorized alteration, disclosure, or destruction of data. Our security program includes regular audits of our security measures and systems. As with any security system, we cannot guarantee that our systems can never be breached.

Access: Except as described in this Consent and Legal Agreement, external parties will not be given any of your information without your consent, except as required to comply with legal requirements under applicable laws. Even if we are legally compelled to provide information, we will attempt to notify you before providing your information to external parties unless prohibited by law.

Account Deletion: You have the right to delete your genetic information from our systems. Within thirty (30) days of receiving your written request, we will delete your account, and your information will not be included in any future research, including future research by other organizations. Any research conducted prior to the end of the thirty (30) day period following receipt of your request will not be altered or halted. Once your account is deleted it will not be retrievable. For purposes of clarity, any user-generated content you contribute will not be deleted and your genetic information associated only by barcode may be retained at the laboratory. [Click here](#) for more information.

Research

23andMe Sponsored Research: We will analyze your genetic and other voluntarily contributed personal information as part of our scientific research with the purpose of advancing the field of genetics and human health; your account information will never be associated with this research. We may also analyze your genetic and other contributed personal information for the purpose of reviewing, improving, and expanding our features and services. We may ask you questions and you may choose to give us information about yourself through surveys or other features on our website. Contributed personal information might include age, sex, geographic ancestry, attitudes and health conditions you have experienced. Providing such contributed personal information is entirely voluntary and is not required as part of your use of this Service.

Collaborative Research: 23andMe may enter into partnerships with other investigators and organizations—non-profit and/or commercial—that conduct scientific research. Prior to embarking on any such projects, 23andMe will establish a research advisory committee to guide such collaborations. 23andMe may grant researchers associated with partner organizations access to aggregated data from our database of genetic and other contributed personal information for specific research queries. 23andMe will only provide individual level data to external researchers upon individual consent from each customer. In addition, we will ensure that such research partners obtain clearance from institutional review boards, as appropriate, and agree to maintain

confidentiality consistent with our privacy statement. Once information is shared with research partners, we cannot guarantee that it will be destroyed upon request.

Publication: One of our goals is to advance knowledge in the field of human genetics. Therefore 23andMe intends to publish robust results of scientific studies that we conduct or that are conducted with our research partners. 23andMe will not include any element of your account information in scientific publications.

7.2 Appendix B

Neuer *informed consent*, den 23andMe von seinen Kundinnen seit Ende Juni 2010 verlangt (<https://www.23andme.com/user/signin/>):

This should take just a few minutes!

We've updated our consent process. By giving consent below, you agree to let 23andMe use your genetic and survey data for research that may be published in a peer-reviewed scientific journal. No registration information (e.g., name, email, address) would be included with your data, which would also be combined with the data of many other users before publication to protect your privacy.

Please help us personalize and improve health care by contributing to meaningful discoveries made through genetic research!

The updated consent process has received ethical approval by an institutional review board.

We are asking you to voluntarily participate in 23andWe Research.

Please read the Consent Document below and then indicate whether you choose to consent. Once you have done this, you will not see this notice again.

To reflect these and other changes, we have also updated our [Terms of Service](#) and [Privacy Statement](#).

Simply update your consent choice for 23andWe Research, click "continue", and then we will return you to your destination.

Consent Document

What am I agreeing to?

This document describes 23andWe, an ongoing research study conducted by 23andMe. The 23andWe study aims to understand whether genetics influences how likely people are to get different diseases, how well treatments work for people, and how likely people are to have certain traits or conditions. 23andMe seeks your voluntary participation in this study. 23andMe plans to ask each of its customers to participate and expects to enroll at least 5,000 participants from among its customers. Additionally, participants may be recruited through external collaborators to participate in specific projects of interest.

The research consists of using your genetic data and/or survey responses and other non-identifying personal information to discover genetic markers related to traits, diseases, and other physical conditions. In order for this research to receive approval by an external ethical review board, people must give informed consent before joining. This document explains:

the nature of the research,

what you are being asked to do,
any risks and benefits of participation,
and who to contact if you have questions.

How will my data be used in research?

23andMe is an ongoing research study. Its main goal is to discover links between genetic markers and a variety of traits, diseases, and other physical conditions. Your genetic data and responses to surveys on these topics can help to find these links. Discoveries made as a result of this research could be used to understand the basic causes of disease, develop drugs or other treatments and/or preventive measures, or predict a person's risk of disease. The topics to be studied span a wide range of physical traits and conditions, from common to rare. The topics include simple traits such as hair color or freckles, serious diseases such as Parkinson's disease or diabetes, and less serious conditions such as migraine headache or response to over-the-counter drugs.

This study will not cover potentially sensitive topics such as sexual orientation, illicit drug use or other illegal behavior, or HIV/AIDS status. If 23andMe conducts future studies on these topics, 23andMe will seek specific ethical approval for the projects and you will be asked to provide separate informed consent for use of your information in research on those topics.

If you participate, 23andMe will use your genetic data, information you enter into surveys, forms, or features labeled with the 23andMe research logo, and your age and ethnicity. Together, these data are referred to in this document and the 23andMe website as "Genetic & Self-Reported Information". The Genetic & Self-Reported Information do not include identifying information you provided when you purchased the Personal Genome Service(TM) or created an account (such as name, address, e-mail address, or credit card information).

How do I participate?

Participation consists of allowing 23andMe investigators to access your Genetic & Self-Reported Information. You may participate further by taking surveys while signed in to your account. Surveys generally take 5-20 minutes to complete, though some may take longer. If you do not feel comfortable answering questions in a particular survey, you may exit the survey without finishing it. You may take surveys at any pace you choose. Even if you have given consent to participate, you are not required to take surveys or use features; you may choose to take all, some, or none of the surveys. You may also participate by entering data about yourself into other 23andMe features on the 23andMe website.

This research project is open-ended, because new surveys and features may be added to 23andMe on a continuing basis. If new surveys or features are added, you may receive an email update. When signing in to your account, you may see announcements that new surveys or features are available.

Your participation in this research project is completely voluntary. Choosing not to participate will not affect access to your genetic data or use of the Personal Genome Service(TM). Giving consent to participate means that you agree to let 23andMe investigators access your Genetic & Self-Reported Information, including any Self-Reported Information you submitted prior to giving consent.

If you are concerned about the use of previously submitted Self-Reported Information in research, you should carefully consider whether you want to give consent for your data to be used in research.

What will you do with my data?

Once your saliva sample has been processed, your Genetic & Self-Reported Information will be stripped of identifying information and made available to a separate research environment. 23andMe investigators will then compare all participants' Genetic & Self-Reported Information to identify associations between specific genetic markers and traits, behaviors, or conditions.

23andMe may collaborate with external parties to perform research. Under this informed consent, external parties will only have access to pooled data stripped of identifying information. 23andMe will never release your individual-level data to any third party without asking for and receiving your explicit consent to do so.

Are there any risks to participating?

There are some potential risks to participating in the 23andMe research study, as described below. Several of these risks are also presented in the [Terms of Service](#) when you signed up for a 23andMe account.

Some survey questions may make you or your family members uncomfortable if you have to ask them for help in responding.

Your genetic data, survey responses, and/or personally identifying information may be stolen in the event of a security breach. If your data are associated with your identity they may be made public or released to insurance companies, which could have a negative effect on your ability to obtain insurance coverage. 23andMe has strong security procedures in place to minimize the possibility of a breach. Although 23andMe cannot provide a 100% guarantee that your data will be safe, 23andMe policies and procedures minimize the chance that a breach could take place.

If 23andMe investigators publish results of this research study, your Genetic & Self-Reported Information may be made public, but only after being pooled so that identification of your individual-level data is extremely difficult. However, it is possible that a third party that has obtained partial genetic data from you could compare the partial data to the published results and determine your survey responses.

As with any online service, if you disclose your account password to others, they may be able to access your account and your Genetic & Self-Reported Information.

There may also be additional risks to participation that are currently unforeseeable.

None of the surveys or other procedures used by the investigators in this research study are invasive or experimental. The procedures involved do not involve more than the minimal risks described above, and no compensation or treatment is available if injury occurs as a result of participation.

Are there any benefits to participating?

One of 23andMe's missions is to make meaningful scientific contributions by enabling its customers to participate directly in genetic research. If 23andMe publishes study results in peer-reviewed journals, there may be an indirect benefit to you as scientific knowledge increases and/or new drugs or tests are developed. However, you will not receive any direct compensation or other benefits from 23andMe or researchers for participating in research.

If 23andMe develops intellectual property and/or commercializes products or services, directly or indirectly, based on the results of this study, you will not receive any compensation.

Do I have any alternatives?

Your alternative is not to participate in the 23andWe research study. If you do not give consent to participate at this time, you will be offered other opportunities to give consent, for example, if you take a 23andWe survey on the website.

Even if you do give consent to participate in this study, you may still choose not to take 23andWe surveys or use other 23andWe features.

If you choose not to give consent at this time, or if you choose not to take surveys, your use of the Personal Genome Service(TM) and access to your genetic data will not be affected.

How will you protect my data?

23andMe uses a range of physical, technical, and administrative procedures to protect the privacy of your personal information, your genetic data, and your survey responses. These measures are in place for 23andWe participants and all users of the Personal Genome Service(TM), and are described in more detail in the 23andMe [Privacy Statement](#).

Could my participation end without my consent?

The 23andWe study may be terminated without your consent. In the following cases, 23andMe will maintain your Genetic & Self-Reported Information according to the terms of our [Privacy Statement](#).

Transfer of ownership. If 23andMe undergoes a business transition such as an acquisition or merger, the 23andWe research study may be terminated. 23andMe will require an acquiring company or merger agreement to uphold the material terms of our Privacy Statement.

Termination of service. 23andMe may terminate your access to the Personal Genome Service(TM) for any of the five reasons described in the [Terms of Service](#): if a) you have breached the Terms of Service, b) 23andMe is required to do so by law, c) the partner with whom 23andMe offered the Personal Genome Service(TM) to you has terminated its relationship with 23andMe or ceased to offer the service to you, d) 23andMe is no longer providing the Personal Genome Service(TM) to customers in the country in which you are resident or from which you use the service, or e) the Personal Genome Service(TM) is, in 23andMe's opinion, no longer commercially viable. If your access to the Personal Genome Service(TM) is terminated for any of the above reasons, your participation in the 23andWe research study may also be terminated.

How do I withdraw from this study?

At any time, you may choose to withdraw from participation in 23andWe by sending a request to the Human Protections Administrator at hpa@23andme.com. (23andMe will notify you if additional ways to withdraw consent become available.) You will still be allowed full use of the Personal Genome Service(TM), but 23andMe will prevent your Genetic & Self-Reported Information from being used in all research occurring after 30 days from receipt of your request. Any research on your data that has been performed or published prior to this date will not be reversed, undone, or withdrawn. Your Genetic & Self-Reported Information may still be used for non-research purposes as described in the [Terms of Service](#).

Withdrawal from 23andWe will not affect access to your data or the use of the Personal Genome Service(TM).

You may also discontinue participation by closing your Personal Genome Service(TM) account, as described in the [Terms of Service](#). Requests for account closure must be made in writing to Customer Service at help@23andme.com.

Who do I contact if I have questions?

If you have any questions or concerns about the study, if you suffer a research-related injury, or if you have a question about subjects' rights, please call the Human Protections Administrator at 650.963.8999 or email hpa@23andme.com.



Barbara Prainsack

Do you give consent for your Genetic & Self-Reported Information to be used for 23andWe research (in an aggregated form, stripped of identifying information, such as name, email, and address)?

Yes, I want to participate in 23andWe Research.

- I am this person, I have read this document, and I DO GIVE CONSENT.
- I am legally authorized to give consent for this person, and I DO GIVE CONSENT.
- I am this child's parent or legal guardian, this child GIVES ASSENT to participate, and I DO AUTHORIZE 23andMe to use this child's Genetic & Self-Reported Information for research.

No, I do not want to participate in 23andWe Research.

7.3 Appendix C

E-mail von 23andMe vom 25. Juni 2010, betreffend das Eintreffen der Speichelprobe im Labor:

Dear Barbara Prainsack,

Sample received for: Barbara Prainsack

The DNA sample you recently submitted to 23andMe for the person listed above has been received by the laboratory and is now pending analysis; the process usually takes 6-8 weeks*. You will receive another email notification from us as soon as the data for this sample are ready to be accessed through your 23andMe account.

In the meantime, we invite you to [visit our website](#). You can explore 23andMe using the genetic data of our example family, the Mendels. You can also get involved in cutting-edge science by taking research surveys in our 23andWe feature.

If you have any questions, please contact us at help@23andme.com.

Sincerely,

The 23andMe Team

*Samples are processed in the order in which they are received. Due to several factors (volume of sample provided, amount of DNA extracted from sample, basic biological variability) sample processing times vary. Some samples may require additional steps to be processed successfully. This may extend the processing time by up to two weeks.

7.4 Appendix D

Liste aller 160 Phänotypen, die in den Test der Firma 23andMe am Stichtag 27. Juni 2010 inkludiert waren (<https://www.23andme.com/health/all/>):

NB: Individuelle Risikoberechnungen für alle mit * gekennzeichneten Phänotypen beruhen auf replizierten und von der Firma als „verlässlich“ eingeschätzten Forschungsergebnissen.⁷³ Risikoberechnungen für alle nicht mit * gekennzeichneten Phänotypen beruhen auf so genannten „vorläufigen Forschungsberichten“ (*preliminary research reports*).

7.4.1.1 Disease Risk (81)

Abdominal Aortic Aneurysm

Age-related Macular Degeneration *

Alcohol Dependence

Ankylosing Spondylitis

Asthma

Atopic Dermatitis

Atrial Fibrillation *

Atrial Fibrillation: Preliminary Research

Attention-Deficit Hyperactivity Disorder

Back Pain

Basal Cell Carcinoma

Bipolar Disorder *

Bipolar Disorder: Preliminary Research

Bladder Cancer

Brain Aneurysm

Breast Cancer *

Breast Cancer Risk Modifiers

Celiac Disease *

Celiac Disease: Preliminary Research

Chronic Lymphocytic Leukemia

⁷³ “Established Research reports give you information about conditions and traits for which there are genetic associations supported by multiple, large, peer-reviewed studies. Because these associations are widely regarded as reliable, we use them to develop quantitative estimates and explanations of what they mean for you.” (<https://www.23andme.com/health/all/>, Zugriff 27. Juni 2010).

Chronic Obstructive Pulmonary Disease (COPD)

Cleft Lip and Cleft Palate

Cluster Headaches

Colorectal Cancer *

Creutzfeldt-Jakob Disease

Crohn's Disease *

Developmental Dyslexia

Endometriosis

Esophageal Cancer

Essential Tremor

Exfoliation Glaucoma *

Follicular Lymphoma

Gallstones

Gestational Diabetes

Gout

Hashimoto's Thyroiditis

Heart Attack *

High Blood Pressure (Hypertension)

Intrahepatic Cholestasis of Pregnancy

Kidney Disease

Larynx Cancer

Lou Gehrig's Disease (ALS)

Lung Cancer *

Lupus (Systemic Lupus Erythematosus) *

Male Infertility

Melanoma *

Melanoma: Preliminary Research

Multiple Sclerosis *

Neural Tube Defects

Neuroblastoma

Nicotine Dependence

Nonalcoholic Fatty Liver Disease

Obesity *

Obesity: Preliminary Research

Obsessive-Compulsive Disorder

Oral and Throat Cancer
Osteoarthritis
Otosclerosis
Parkinson's Disease *
Parkinson's Disease: Preliminary Research
Peripheral Arterial Disease
Placental Abruption
Preeclampsia
Primary Biliary Cirrhosis
Progressive Supranuclear Palsy
Prostate Cancer *
Psoriasis *
Restless Legs Syndrome *
Rheumatoid Arthritis *
Schizophrenia
Sjögren's Syndrome
Stomach Cancer
Stroke
Tardive Dyskinesia
Thyroid Cancer
Tourette's Syndrome
Type 1 Diabetes *
Type 2 Diabetes *
Ulcerative Colitis *
Uterine Fibroids
Venous Thromboembolism *

Carrier Status (24)

Alpha-1 Antitrypsin Deficiency *
BRCA Cancer Mutations (Selected) *
Bloom's Syndrome *
Canavan Disease *
Connexin 26-Related Sensorineural Hearing Loss *
Cystic Fibrosis *
Factor XI Deficiency *

Familial Dysautonomia *

Familial Hypercholesterolemia Type B *

Familial Mediterranean Fever *

Fanconi Anemia (FANCC-related) *

G6PD Deficiency *

Gaucher Disease *

Glycogen Storage Disease Type 1a *

Hemochromatosis *

Limb-girdle Muscular Dystrophy *

Maple Syrup Urine Disease Type 1B *

Mucopolidosis IV *

Niemann-Pick Disease Type A *

Phenylketonuria *

Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 1 (RCDP1) *

Sickle Cell Anemia & Malaria Resistance *

Tay-Sachs Disease *

Torsion Dystonia *

Drug Response (17)

Abacavir Hypersensitivity *

Alcohol Consumption, Smoking and Risk of Esophageal Cancer *

Antidepressant Response

Beta-Blocker Response

Caffeine Metabolism

Clopidogrel (Plavix®) Efficacy *

Floxacin Toxicity

Fluorouracil Toxicity *

Heroin Addiction

Naltrexone Treatment Response

Oral Contraceptives, Hormone Replacement Therapy and Risk of Venous Thromboembolism *

Postoperative Nausea and Vomiting (PONV)

Pseudocholinesterase Deficiency *

Response to Hepatitis C Treatment *

Response to Interferon Beta Therapy

Statin Response

Warfarin (Coumadin®) Sensitivity *

Traits (38)

Alcohol Flush Reaction *

Asparagus Metabolite Detection

Avoidance of Errors

Baldness

Birth Weight

Bitter Taste Perception *

Blood Glucose

Breastfeeding and IQ

C-reactive Protein Level

Earwax Type *

Eye Color *

Eye Color: Preliminary Research

Food Preference

Freckling

HDL Cholesterol Level

HIV Progression

Hair Color

Hair Curl *

Hair Curl: Preliminary Research

Hair Thickness

Height

Lactose Intolerance *

Longevity

Malaria Resistance (Duffy Antigen) *

Measures of Intelligence

Measures of Obesity

Memory

Muscle Performance *

Non-ABO Blood Groups *

Norovirus Resistance *

Odor Detection

Pain Sensitivity

Persistent Fetal Hemoglobin

Photic Sneeze Reflex

Resistance to HIV/AIDS *

Response to Diet and Exercise

Sex Hormone Regulation

Tuberculosis Susceptibility

7.5 Appendix E

Liste aller 73 Phänotypen, die in den Test der Firma Pathway Genomics am Stichtag 27. Juni 2010 inkludiert waren (<http://www.pathway.com/dna-reports/full-list-of-conditions>):

Health conditions

Age-related macular degeneration
Alzheimer's disease, late onset
Amyotrophic lateral sclerosis (sporadic)
Asthma
Atrial fibrillation
Breast cancer (females only)
Colorectal cancer
Coronary artery disease
Diabetes, Type 1
Diabetes, Type 2
Exfoliation Glaucoma
Hypertension
Leukemia, chronic lymphocytic
Lung cancer
Melanoma
Multiple sclerosis
Myocardial infarction
Obesity
Osteoarthritis
Parkinson's disease
Peripheral arterial disease
Prostate cancer (males only)
Psoriasis
Rheumatoid arthritis
Systemic lupus erythematosus
Ulcerative colitis

Drug response (medication)

Abacavir Hypersensitivity
Caffeine Metabolism
Carbamazepine Hypersensitivity
Clopidrogel Metabolism
Methotrexate Toxicity
Oral contraceptives: risk of venous thrombosis (females only)
Statin Induced Myopathy
Statin protection against myocardial infarction
Tamoxifen Response
Warfarin Metabolism

Pre-pregnancy planning

3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency
Alpha-1 antitrypsin deficiency
Amyotrophic lateral sclerosis
Beta thalassemia
Biotinidase deficiency
Bloom syndrome
Canavan disease
Cystic Fibrosis
Diabetes, permanent neonatal
Factor XI deficiency
Familial dysautonomia
Familial Mediterranean fever
Fanconi anemia
Galactosemia
Gaucher disease
Glutaric acidemia I
Glycogen storage disease type Ia
Hearing loss, nonsyndromic
Hemochromatosis
Hemoglobin C diseases
Hemoglobin E diseases
HMG-CoA lyase deficiency
Maple syrup urine disease

Medium-chain acyl-coA dehydrogenase deficiency
Methylmalonic acidemia
Mucopolipidosis type IV
Multiple carboxylase deficiency
Niemann-Pick disease
Phenylketonuria
Polycystic kidney disease
Pompe disease
Propionic acidemia
Sick sinus syndrome
Tay-Sachs disease
Tay-Sachs pseudodeficiency
Tyrosinemia type I
Very long-chain acyl-coA dehydrogenase deficiency