

Genetische Tests in der medizinischen Risikoprüfung der Lebensversicherer

Dr. med. Urs Widmer

Senior Medical Officer, Swiss Re

Zusammenfassung

Die geplante Revision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen gibt Anlass, die geltende Praxis der erlaubten und verbotenen Verwendung von genetischen Untersuchungsbefunden in der medizinischen Risikoprüfung der Lebensversicherung zu diskutieren. Des Weiteren soll der Stellenwert genomischer Untersuchungen für die Risikoprüfung im bereits angebrochenen Zeitalter der personalisierten Medizin abgeschätzt werden. Die Einschränkung der Informationssymmetrie zwischen Antragsteller und der Versicherungsgemeinschaft durch das Verbot der Nachfrage nach Resultaten bereits durchgeführter präsymptomatischer Gentests bei Todesfallsummen bis CHF 400 000 oder Invaliditätsjahresrenten bis CHF 40 000 sollte überdacht werden. Die auf dem individuellen Genom basierte «personalisierte Medizin» wird möglicherweise in weiteren Bereichen der Gesundheitslandschaft die Aufgabenteilung zwischen Solidargemeinschaft und Eigenverantwortung neu definieren.

Schon fünf Jahre nach der Inkraftsetzung des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, 1. April 2007) wird der Bundesrat beauftragt, das Gesetz zu revidieren. Begründet wird die Motion mit der raschen Entwicklung der genetischen Untersuchungen beim Menschen, den sinkenden Kosten dieser Methoden und dem Schutz der Bevölkerung in einem sensiblen Bereich, der von einem wachsenden und unkontrollierten Internetmarkt bedroht ist. Heute ist es leicht möglich, sich einen Wangenabstrich zu machen und ihn zur genetischen Untersuchung ins Ausland zu schicken, z. B. an **www.23andMe.com**. Solche Untersuchungen können manifeste oder zukünftige Krankheiten betreffen oder auch Fragen zur eigenen Herkunft und zur Ahnenforschung beantworten. Als bioethisch schwierig gelten prädiktive Gentests, die Erkrankungsrisiken individuell beziffern. Das betroffene Individuum sollte fachtechnisch beraten werden, um die Aussage und Grenzen des Gentests zu verstehen. Die Beratung sollte wenn möglich sinnvolle Präventionsmassnahmen aufzählen, Fragen zur Familienplanung beantworten und ganz allgemein zur persönlichen Bewältigung

des genetischen Wissens beitragen. Bei der Gesetzesrevision stehen die Themenbereiche Internet, Persönlichkeitsschutz, angemessene humangenetische Beratung sowie Kosten und Informationsstrategien für die Bevölkerung im Vordergrund. Für die Lebensversicherer ist die bevorstehende Revision des GUMG eine Gelegenheit, die bisherige Umsetzung des GUMG im Alltag der Privatversicherung zu würdigen. Zweitens soll der Stellenwert genomischer Untersuchungen für die medizinische Risikoprüfung im neuen Zeitalter der personalisierten Medizin abgeschätzt werden. In der molekularen Medizin gehören Präventions- und Therapieentscheidungen basierend auf dem Kenntnis des individuellen Genoms bereits zum Alltag. Beispiele finden sich z. B. in der Onkologie oder in der Pharmakogenetik.

1. Gentests unter dem Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG 2007)

Anders als in der obligatorischen Sozialversicherung, bei der der Gesundheitszustand der Versicherten nicht geprüft wird und eine Quersubventionierung durch Personen mit niedrigem Risiko zugunsten der Personen mit hohem Risiko

erfolgt, beruht die private Lebensversicherung auf einer risikoadäquaten Prämienberechnung. Die Privatversicherungen sind freiwillige Versicherungen ohne Abschlusszwang. Eine risikogerechte Prämienberechnung setzt voraus, dass der Versicherer das Risiko kennt und einschätzen kann.

Im GUMG wird zwischen verschiedenen Kategorien von Gentests und deren Verwendung durch die Lebensversicherer unterschieden:

- 1) Diagnostische Gentests bzw. Fragen zu Ergebnissen dazu sind erlaubt.
- 2) Nachfragen nach Resultaten bereits durchgeführter präsymptomatischer Gentests dürfen nur oberhalb finanzieller Grenzwerte (Todesfallsumme CHF 400 000 oder Invaliditätsumme CHF 40 000) und unter Einhaltung definierter Protokolle getätigt werden.
- 3) Pränatale Gentests dürfen generell nicht verwertet werden.

Die Diagnose einer Erbkrankheit oder einer Veranlagung anhand der Symptome oder der Familienanamnese ist

keine genetische Untersuchung im Sinne des Gesetzes. Innerhalb der Gentests wird zwischen präsymptomatischer und diagnostischer genetischer Untersuchung unterschieden. Grundsätzlich kann jeder Gentest sowohl diagnostisch als auch präsymptomatisch verwendet werden, entscheidend ist der Zeitpunkt der Untersuchung. Das Gesetz erlaubt Fragen nach diagnostischen Gentests, also Tests, die zur Abklärung der Ursache einer bereits bestehenden Krankheit eingesetzt werden. Das stark eingeschränkte Fragerecht der Versicherer betrifft nur die aus Sicht des Persönlichkeitsschutzes heiklen präsymptomatischen Gentests.

Anlass zu einem Gentest ist meistens die Befürchtung eines Antragstellers, dereinst an einer erblich bedingten Krankheit zu erkranken, weil das Erb-leiden bei Verwandten ersten Grades aufgetreten ist.

1.1. Unterscheidung zwischen Untersuchungsverbot und Nachforschungsverbot

«Versicherungseinrichtungen dürfen als Voraussetzung für die Begründung eines Versicherungsverhältnisses weder prä-

symptomatische noch pränatale genetische Untersuchungen verlangen» (GUMG, Art. 26 Untersuchungsverbot). Die Versicherungsgesellschaften wollten niemals präsymptomatische genetische Tests als Screening für eine verfeinerte Risikoselektion einsetzen. Es besteht also Einigkeit unter allen Beteiligten, dass der Lebensversicherer nicht die Durchführung eines präsymptomatischen Gentests (z. B. Gentest auf Chorea Huntington) verlangen darf. Diese Gesetzesbestimmung wurde in der Vernehmlassung auch von keiner Seite kritisiert.

«Versicherungseinrichtungen dürfen von der antragstellenden Person bei folgenden Versicherungen weder die Offenlegung von Ergebnissen aus früheren präsymptomatischen oder pränatalen genetischen Untersuchungen oder Untersuchungen zur Familienplanung verlangen noch solche Ergebnisse verwerten:

a.–c. ...

d. *Lebensversicherungen mit einer Versicherungs-summe von höchstens CHF 400 000.–;*

e. *Freiwillige Invaliditätsversicherungen mit einer Jahresrente von höchstens CHF 40 000.–.»*

(GUMG, Art. 27 Nachforschungsverbot)

Abgesehen von den im Artikel 27 vorgesehenen Ausnahmen (Lebensversicherungssumme über CHF 400 000.– oder Invaliditätsjahresrente über CHF 40 000.–; Buchstaben d. und e.) sind also Fragen nach bereits durchgeführten genetischen Untersuchungen in der Personenversicherung nicht zulässig. Wie erwähnt sind diagnostische genetische Untersuchungen und die Familienanamnese von diesem Verbot nicht erfasst. Interessant ist die Bestimmung, dass auch irrtümlich oder freiwillig vorliegende präsymptomatische Gentestergebnisse für die Risikobeurteilung nicht verwendet werden dürfen. Der Gesetzgeber wollte vermeiden, dass Antragsteller versuchen könnten, aufgrund eines negativen Gentests günstigere Prämien zu erhalten. Zur Erläuterung sei hier als Beispiel die autosomal dominante polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD) aufgeführt. Der Vater eines jungen Versicherungsinteressenten hat wegen polyzystischer Nierenerkrankung im Alter von 50 Jahren ein Nierentransplantat erhalten. Das Risiko, dass der interessierte Sohn auch an ADPKD erkrankt, beträgt bei seiner Geburt 50% und sinkt bis etwa Alter 30 mit jedem Jahr, in dem man mit moderner Bild-

gebung keine Nierenzysten findet, auf praktisch null. Ein negativer Gentest betreffend ADPKD kann hingegen die Krankheit und zukünftige Symptome bereits bei Geburt des Probanden oder sogar schon vorgeburtlich mit Sicherheit ausschliessen.

Je nach Versicherungsart und -dauer wird die Versicherungsgesellschaft den Versicherungsantrag dieses Probanden nur mit Risikozuschlag oder Vorbehalten annehmen oder gar ablehnen. Würde nun der Antragsteller ein Testergebnis vorlegen, das nachweist, dass er nicht Träger der krankmachenden Mutation ist, wäre eine Annahme zu Normalbedingungen sinnvoll. Gemäss Art. 27, Abs. 1 des GUMG darf aber ein negatives Resultat eines präsymptomatischen Gentests nicht verwertet werden. In solchen und ähnlich gelagerten Fällen ist die GUMG-Bestimmung unrealistisch und kaum durchzusetzen. Wie schon in einer früheren MedInfo-Ausgabe von Karl Groner geschildert [1], wäre folgendes Szenario zur Umgehung dieser Einschränkung im Fall der Lebens- und Invaliditätsversicherung denkbar: Anfänglich beantragt der Versicherungsinteressent eine Versicherung von mehr

als CHF 400 000.– resp. 40 000.–. Ein negatives präsymptomatisches Gentest-Resultat wird deklariert und darf gemäss GUMG von der Versicherungsgesellschaft verwendet werden. Die Gesellschaft erklärt, den Antrag zu Normalbedingungen anzunehmen. In der Folge reduziert der Antragsteller die Leistungen auf die von ihm gewünschte Höhe unter der Limite für das Nachforschungsverbot.

Noch fragwürdiger wird das entsprechende Szenario für einen pathologischen prädiktiven Gentest. Der Antragsteller deklariert im Antragsformular ein ungünstiges Testergebnis und reduziert nach Erhalt der risikogerechten Zusatzprämie die beantragten Leistungen unter CHF 400 000.– resp. CHF 40 000.–. Jetzt sind die Voraussetzungen von Artikel 27 nicht mehr erfüllt und der Risikoprüfer der Gesellschaft darf den pathologischen prädiktiven Gentest des ursprünglichen Antrags nicht mehr berücksichtigen. Er muss den Antrag mit einer Summe unterhalb der Limite für das Nachforschungsverbot wider besseres Wissen zu Normalbedingungen annehmen. Diese Szenarien illustrieren, weshalb es in der Privatversicherung

erlaubt sein sollte, die Erkenntnisse aus bekannten präsymptomatischen gentechnischen Untersuchungen unabhängig von der Höhe der Risikosumme für die Risikoprüfung zu verwenden.

Zum Funktionieren der Privatversicherung sollte Antiselektion vermieden werden und die Informationssymmetrie zwischen Antragsteller und Versicherung sollte so gut wie möglich gewährleistet sein. Nur so wird verhindert, dass sich Personen mit hohem Risiko einen ungerechtfertigt günstigen Versicherungsschutz zulasten des Versichertenkollektivs verschaffen. Die Familienanamnese hat mit der Einführung des GUMG an Bedeutung gewonnen. Im «Ärztlichen Untersuchungsbericht» Vorschlag des SVV wird folgende Formulierung empfohlen: *«Sind bei Ihren Eltern, Geschwistern, Grosseltern vor Alter 55 neurologische Störungen, Herzkrankheiten, Schlaganfall, Diabetes mellitus, Krebs oder Erbkrankheiten vorgekommen? Wenn ja: welche Krankheiten? In wie vielen Fällen?»*

Aus Datenschutzgründen wird nicht nach konkreten Personen gefragt. Die Familienanamnese fällt nicht unter die

im GUMG verwendete Definition von präsymptomatischen genetischen Untersuchungen. Die Frage nach der Familienanamnese ermöglicht es unter Einhaltung des Nachforschungsverbots, Antragsteller mit hereditärer Belastung zu erkennen und eine übermäßige Anti-selektion zu verhindern.

Das Prinzip der Informationssymmetrie zwischen Antragsteller und der Versicherungsgemeinschaft wird durch das GUMG in der Version von 2007 eingeschränkt. Da Antragsteller nur bei höheren Versicherungssummen die Ergebnisse von präsymptomatischen Gentests angeben müssen, ist es möglich, dass sich Antragsteller, die ihr erhöhtes Risiko kennen, sich zielgerichtet gegen dieses Risiko und dessen Folgen versichern.

2. Rolle der Gentests im Zeitalter der personalisierten Medizin

2.1. Die genetische Revolution und ihre Folgen

Mit den nüchternen Worten *«We wish to suggest a structure for the salt of deoxyribose nucleic acid (DNA). This structure has novel features which are of considerable biological interest»* haben

1953 Watson und Crick die Entdeckung der Struktur der Erbsubstanz in der Zeitschrift *Nature* angekündigt. 2001 verkündeten Bill Clinton und Tony Blair in simultanen Video-Presskonferenzen die Nahezu-Vollendung der ersten Karte des menschlichen Erbguts. Das gigantische internationale Sequenzierprojekt des menschlichen Genoms wurde 2003 als Meilenstein formell abgeschlossen und soll über 10 Jahre 30 Milliarden Dollar gekostet haben. Diese menschliche Genomkarte war eine Konsensus-Sequenz aus DNA-Beiträgen unterschiedlicher menschlicher Individuen. Es folgten Publikationen von Gesamt-Genom-Sequenzen einzelner Persönlichkeiten, scherzhaft auch «Narzissome» genannt, namentlich von Craig Venter, James D. Watson, Stephen Quake und Gordon Moore. Im Rahmen des *Personal Genome Projects* (PGP# 1-...1000) werden unter Leitung des Harvard-Genetiklers George Church (PGP-Proband #1) die Gesamt-Genome freiwilliger Individuen zusammen mit allen erhobenen medizinischen Daten auf dem Internet frei zugänglich publiziert und ausgewertet. Die Produktion dieser exponentiell wachsenden Datenmenge von individuellen Gesamt-Genomen war nur möglich

dank technologischem Fortschritt in der Sequenzierung von Nukleinsäuren. Jonathan Rothberg hat kürzlich mit der Erfindung eines Desktop-DNA-Sequenzierapparates (PGM für *Personal Genome Machine*, Firma Ion Torrent) eine weitere Etappe der Genetik-Revolution ausgelöst [2]. Motiviert durch die bei Geburt seines Sohnes Noah manifeste milde Form einer tuberösen Sklerose hatte er die innovative Idee, für den «*next generation sequencer*» polymerase Chemie, Nanotechnologie und einen Silikon-Chip zu kombinieren. Er verlässt die konventionelle Registrierung von G/A/T/C-assoziierten Farblabels mittels Kamera und nutzt mit einer pH-Messung die beim spezifischen Einbau von Basen freiwerdenden H⁺-Ionen als Signal. Durch massive parallele Sequenzierung in Nanovolumina kann die 50 000-Dollar-Maschine in zwei Stunden einen Durchlauf abschließen. Das persönliche Genom oder Exom kann heute innerhalb kürzester Zeit sequenziert werden.

2.2. Diagnostische und prädiktive Gentests im Zeitalter der personalisierten Medizin

Personalisierte Medizin bietet Patienten aufgrund von Gentests gezielte Vorsorge

und Therapie an. Dieser Quantensprung in der Gesundheitsversorgung ist das logische Resultat der kontinuierlichen Weiterentwicklung von Gendiagnostik und molekularer Medizin. Beispiele der personalisierten Onkologie (gezielte Behandlung von typisierten Melanomen, nichtkleinzeller Lungenkarzinomen), der Pharmakogenetik (Genabhängige Clopidogrel-Aktivierung) aber auch personalisierter kardiovaskulärer Medizin (NT5E-Mutation und arterielle Verkalkung [3]) wurden kürzlich in einer Übersicht zur personalisierten Medizin in der Zeitschrift *Cell* zusammengefasst.

Zur Illustration von Gentests in diagnostischer *versus* prädiktiver Indikation erwähnen wir zwei Fallstudien, die auch in der Laienpresse publiziert wurden. Für die anschauliche und differenzierte Recherche und Darstellung wurden die jeweiligen Journalistinnen und Journalisten mit dem Pulitzer Preis 2008 respektive 2011 für «*explanatory reporting*» geehrt.

Das Beispiel einer diagnostisch verwendeten genetischen Untersuchung ist die Krankengeschichte des 4-jährigen Nicholas Volker, der seit dem Alter von

15 Monaten an einer schweren Morbus-Crohn-artigen entzündlichen Darm-erkrankung litt. Nach jahrelangem, unkontrolliertem Verlauf und mehreren Darmoperationen entschloss man sich für die Sequenzierung von Nicolas persönlichem Exom. Man identifizierte die krankmachende Mutation in einem X-chromosomal vererbten Inhibitor der Apoptose (programmierter Zelltod). Die verminderte Apoptose-Hemmung erklärte die entzündliche Darmerkrankung und sagte zusätzlich ein hohes Risiko für ein tödliches Haemophagozytose-Syndrom voraus. Der Patient erhielt aufgrund der Exom-Analyse ein allogenes Knochenmarkstransplantat und sein Zustand hat sich stark gebessert.

Ein Beispiel für die Verwendung eines prädiktiven Gentests zur Risikoanalyse wurde durch Amy Harmon in der New York Times mit sämtlichen ethischen Fragen und Dilemmas beschrieben und 2008 mit dem Pulitzer-Preis für «explanatory reporting» belohnt [6]. Erzählt und reflektiert wird die persönliche Anamnese und Familiengeschichte der Medizinerin Deborah Lindner, die sich wegen BRCA1-Mutation im Alter von 33 Jahren prophylaktisch beidseits die Brust ent-

fernen lässt. Frauen mit familiärem Brust- und Ovarialkarzinom infolge BRCA1- (*breast cancer*) oder BRCA2-Mutation können durch jährliche Brust-MRI-Untersuchungen risikogerechte Brustkrebs-Früherkennung betreiben, und sie stehen vor der schwierigen persönlichen Entscheidung, durch eine bilaterale Mastektomie und spätere Ovariectomie den Ausbruch der vererbten Krebsleiden zu verhindern. Der in der New York Times publizierte Stammbaum der Familie von Dr. Lindner verdeutlicht, dass sich die Familienmitglieder, die aufgrund des autosomal dominanten Erbganges 50% Risiko haben, die BRCA1-Mutation und das hohe Krebsrisiko geerbt zu haben, nicht alle für den Gentest, die Brust-MRI-Kontrollen und die prophylaktische Entfernung von beiden Brüsten und Ovarien entscheiden [7]. Es fehlt z. B. im Stammbaum auch Name und Foto eines nicht-getesteten Bruders einer nicht-getesteten Cousine, der wegen der «Gefahr von Diskriminierung aufgrund seines genetischen Risikos» anonym bleiben wollte.

Es ist in diesem Zusammenhang unumstritten, dass ein Versicherer nicht berechtigt sein soll, von Antragstellern die Durchführung einer präsymptomati-

schen genetischen Untersuchung zu verlangen. Antragsteller mit familiärem Risiko für Krebsleiden werden beim Nachweis risikogerechter Vorsorge oder nach prophylaktischer Mastektomie (BRCA1, BRCA2) oder prophylaktischer Colektomie (FAP) aufgrund vorhandener Statistiken versichert.

Leider gibt es die Gruppe schwerwiegender Erbkrankheiten, deren Erkrankungsrisiko durch einen prädiktiven Gentest vorausgesagt werden kann, für die aber heute keine vorbeugende Massnahme oder Behandlung möglich ist. Zu dieser Gruppe gehören Chorea Huntington, bestimmte Muskeldystrophien oder Morbus Alzheimer. Es ist zu hoffen, dass durch den Fortschritt der Medizin weitere Massnahmen zur Prävention und Therapie dieser Krankheitsgruppe entwickelt werden. Der Einsatz von präsymptomatischen Gentests wird nicht als sinnvoll betrachtet, wenn keine effektive Prävention oder Therapie für die Krankheit möglich ist. So werden zum Beispiel beim gesetzlich vorgeschriebenen Neugeborenen-Screening («Guthrie-Test») mittels Tandem-Massenspektrum-Analyse eine grössere Zahl pathologischer Metaboliten bestimmt, jedoch werden

nur jene vorausgesagten Krankheiten an die behandelnden Pädiater und die Eltern kommuniziert, für die es eine Prävention oder Behandlung gibt.

Zukünftige Fortschritte in der nicht-invasiven pränatalen Diagnostik anhand fetaler DNA im mütterlichen Plasma erlaubt zur Zeit die nicht-invasive Diagnose von fetalen Chromosomen-Anomalien, aber im Prinzip wurde schon gezeigt, dass mit der nicht-invasiven mütterlichen Blutentnahme das gesamte fetale Genom analysiert werden kann. In diesem Zusammenhang muss die gesetzliche Regelung der Präimplantationsdiagnostik, der Polkörperchen-Analyse und der pränatalen Diagnostik überdacht und aufeinander abgestimmt werden.

Die Zahl erhältlicher Gentests wächst stetig. Die meisten Gentests wurden zur Voraussage oder Diagnosesicherung genetisch verursachter Krankheiten entwickelt. Heute sind 2617 Gentests erhältlich [8]. Meilensteine sind die Gentests für Phenylketonurie (1963), BRCA (1991) und Hypertrophe Kardiomyopathie (2010). Einschränkend ist zu sagen, dass das kostenbewusste britische Gentest-Netzwerk (*UK Genetic Testing Net-*

work) zur Zeit nur 540 Gentests zulässt [9], das sind gerade 22 % der in den USA in der Praxis durchgeführten Gentests. Zunehmend kommen in Screening-Situationen mit signifikanter Vortest-Wahrscheinlichkeit Gentests für sehr seltene Krankheiten zum Einsatz. Zum Beispiel werden in mehr als der Hälfte von plötzlichen, zunächst ungeklärten Herztodesfällen junger Patienten hereditäre Arrhythmiesyndrome gefunden. Nur in der Minderzahl der aufgeklärten Fälle besteht eine strukturelle arrhythmogene Herzerkrankung, bei der Mehrzahl handelt es sich um ein primäres Arrhythmiesyndrom gefunden bei strukturell normalem Herz. Zur richtigen Diagnose führt bei den verstorbenen Indexpatienten oft nicht die Autopsie, sondern die ausführliche Familienanamnese und molekulargenetische Diagnostik. Der prädiktive Gentest unter den Familienmitgliedern erlaubt zum Beispiel die Prävention des plötzlichen Herztodes durch die risikogerechte Implantation eines Defibrillators.

2.3. Wie deterministisch sind prädiktive Gentests?

Ärzte und Patienten kennen die traditionelle Medizin als ein Wissen über Wahr-

scheinlichkeiten; Unsicherheit und Unbestimmtheit gehören seit jeher dazu. Die personalisierte Medizin kann mittels genetischer Informationen präzisere Voraussagen machen, aber es bleiben Wahrscheinlichkeitsangaben. Erkrankungsrisiken sind multifaktoriell bestimmt, abhängig von Genen und Umwelt. Bei der Chorea Huntington ist der genetische Einfluss sehr stark. Bei Entwicklung einer COPD ist der Einfluss des Rauchens überwiegend, aber die Wahrscheinlichkeit zur Entwicklung eines Emphysems wird zum Beispiel genetisch durch einen partiellen alpha-1-Antitrypsin-Mangel verstärkt. Unerwartete genetische Interaktionen variieren den Phänotyp innerhalb einer Familie. So braucht zum Beispiel ein Patient mit der lysosomalen Speicherkrankheit Morbus Fabry ein Nierentransplantat bereits im Alter von 18 Jahren statt mit 42 Jahren, dem mittleren Transplantationsalter der von Morbus Fabry betroffenen Familienmitglieder. Selbst der Phänotyp monogen bedingter Krankheiten wird durch eine Vielzahl zusätzlicher Faktoren bestimmt. Genetisch identische Zwillinge haben nicht nur aufgrund unterschiedlicher Umwelteinflüsse andere Krankheitsverläufe, sondern sie können sich in zunehmend

besser verstandenen epigenetischen Eigenschaften unterscheiden.

Fortschritte in der modernen Bildgebung und in der biochemischen Analytik ausserhalb der Nukleinsäuren erlauben es immer häufiger, auch ohne prädiktiven Gentest eine Erbkrankheit im präsymptomatischen Zustand zu diagnostizieren. So kann zum Beispiel die X-chromosomal vererbte lysosomale Speicherkrankheit Morbus Fabry im präklinischen Stadium nicht nur durch die genetische Untersuchung, sondern genauso gut durch Messung der reduzierten Enzymaktivität oder durch elektronenmikroskopischen Nachweis der charakteristischen lysosomalen Ablagerungen diagnostiziert und einer präventiven Enzymersatz-Therapie zugeführt werden.

Auch die personalisierte Medizin vermittelt also keineswegs eine deterministische Sicht. Die medizinische Risikoeinschätzung beruht auch bei der Berücksichtigung prädiktiver Gentestresultate auf stochastischen biometrischen Grössen, was dem ursprünglichen Versicherungsgedanken entspricht. Die neuen Entwicklungen der genom-basierten «personalisierten Medizin»

werden möglicherweise traditionelle Wertvorstellungen verändern und die Aufgabenteilung zwischen Solidargemeinschaft und Eigenverantwortung könnten sich verschieben. Die Integration der neuen medizinischen Verfahren und Produkte in das Gesundheitssystem bergen Chancen und Risiken. Das Kernanliegen der Gesetzgeber im Gebiet der Gentests und der personalisierten Medizin muss es sein, auf die Bedenken bezüglich «gläserner Mensch» zu reagieren, ohne die Chancen des biomedizinischen Fortschritts zu verbauen. Der Bereich medizinischer DNA-Analyse reicht von der pränatalen Diagnostik genetischer Störung bis hin zur Verwendung genetischer Tests im Versicherungsbereich. Ein Gengesetz soll einen Ausgleich zwischen Recht auf Wissen und auf Nichtwissen sowie das Recht auf informierte Selbstbestimmung sichern.

Quellenangaben

1. Karl Groner, Die praktischen Auswirkungen des GUMG im Versicherungsbereich, Medinfo Mitteilungen zu Themen der Lebensversicherung, Genetische Untersuchungen beim Menschen 2006 / 1, Beilage der Schweizerischen Ärztezeitung, Nr. 26, 28. Juni 2008.
2. Matthew Herper. Gene Machine, Forbes Magazine, January 17, 2011.
3. Hilaire C. St.*NT5E* Mutations and arterial calcifications. N Engl J Med 2011;364:432–42.
4. Manolio T.A. and Eric D. Green E.D. Genomics reaches the clinic: From basic discoveries to clinical impact. DOI 10.1016/j.cell.2011.09.012.
5. Worthey E.A. et al.: Making a definitive diagnosis: Successful clinical application of whole exome sequencing in a child with intractable inflammatory bowel disease. Genet Med. 2011 Mar;13(3):255–62.
6. <http://www.pulitzer.org/citation/2008-Explanatory-Reporting>
7. http://www.nytimes.com/imagepages/2007/09/15/health/20070916_GENE_FAM_GRAPH.html
8. GeneTests Medical Genetics Information Resource. Copyright, University of Washington, 1993–2012. (Accessed 8 June, 2012, at <http://www.genetests.org>.)
9. Available for new genetic tests introduced to NHS service from 2007. UK Genetic Testing Network, 2007. (Accessed 8 June, 2012, at <http://www.ukgtn.nhs.uk/gtn/>.)