

## Personalisierte Genomsequenzierung

Individuelle Genomsequenzierung, wie sie heute schon möglich ist, erzeugt eine Karte der eigenen DNA, bei der der exakte Aufbau des gesamten Erbguts ausgelesen wird. Das kann medizinischem Fachpersonal dabei helfen, wirksame und sichere Behandlungen auf die persönlichen Bedürfnisse von PatientInnen abzustimmen. Zum Beispiel könnten so Dosierungen von Arzneimitteln und auch die Wahl der Medikamente selbst, besser auf den Stoffwechsel der jeweiligen Person angepasst und Nebenwirkungen vermieden werden. Preiswerte Diagnostik und bessere Prävention könnten auch Kosten im Gesundheitssystem senken.

Das Wissen über genetische Marker von Krankheiten wächst und dadurch wird das persönliche DNA-Profil in Diagnostik und Prädiagnostik nützlicher. Aufgrund der DNA-Daten können MedizinerInnen bei Gesunden Aussagen darüber treffen, wie hoch das Risiko ist, an einer bestimmten Krankheit zu erkranken und das bereits lange vor dem Auftreten von Symptomen. Einige chronische Krankheiten können durch pränatale Interventionen, Frühgeburtenbehandlungen oder möglicherweise durch Gentherapie verhindert oder sogar ausgerottet werden. Das Auslesen des eigenen Genoms allein ist allerdings oft nur bedingt aussagekräftig, da das Wissen darüber, welche Genkombinationen oder welche Veränderung welche Krankheiten bedingen, noch lückenhaft ist (Wong et al. 2021). Vor allem aber bleiben Risikoeinschätzungen für viele Krankheiten Wahrscheinlichkeitsaussagen, auch wenn sie auf Basis des eigenen Genoms berechnet werden. Die Diagnose einer Erkrankungswahrscheinlichkeit kann aber bereits gravierende physische, psychische und soziale Folgen haben. Entscheidungen über Therapien können bei uneindeutigen Aussagen sehr schwierig sein, diese müssen die PatientInnen aber selbst treffen. Die präventiven Maßnahmen, die aus solchen Risikoeinschätzungen ableitet werden, bewegen sich sehr oft im Bereich von allgemeingültigen Gesundheitsratschlägen, wie nicht zu rauchen, sich viel zu bewegen und gesund zu essen.

Die Pharmakogenomik erforscht, wie einE PatientIn, basierend auf seinem/ihrem Genom, auf ein bestimmtes Medikament reagiert. Gene beeinflussen etwa die Produktion bestimmter Enzyme in der Leber, die Medikamente metabolisieren. Diese als Polymorphismen bekannten Genvariationen können dazu führen, dass ein Medikament möglicherweise nicht richtig wirkt oder Nebenwirkungen verursacht. Die Individualisierung von Behandlungen ist ein boomendes Forschungsthema.<sup>1</sup> Die vollständige Genomsequenzierung in der klinischen Praxis wirft jedoch noch zahlreiche komplexe Fragen auf<sup>2</sup> und ist in der breiten Anwendung teuer.<sup>3</sup> In Öster-

<sup>1</sup> Siehe bspw. [bayer.com/de/news-stories/personalisierte-medizin-massgeschneiderte-loesungen-statt-ansatz-von-der-stange](https://bayer.com/de/news-stories/personalisierte-medizin-massgeschneiderte-loesungen-statt-ansatz-von-der-stange).

<sup>2</sup> [aihta.at/page/vollstaendige-genomsequenzierung-in-der-klinischen-praxis/de](https://aihta.at/page/vollstaendige-genomsequenzierung-in-der-klinischen-praxis/de).

reich wird derzeit an der Medizinuniversität Wien das Eric Kandel Institut – Zentrum für Präzisionsmedizin aufgebaut.<sup>4</sup>

Die Technik der Sequenzierung ist ausgereift und im Wesentlichen beeinflussen nur logistische Fragen den Preis, damit ist Massenanwendung denkbar geworden. Unternehmen wie My Heritage, 23andMe, ancestry oder iGENA bieten über das Internet personalisierte DNA-Sequenzierung zur Untersuchung der eigenen Herkunft an. Der/die Kunde/in schickt dazu normalerweise eine Speichelprobe an das Unternehmen, das die Probe dann sequenziert, die Ergebnisse mittels verschiedener Modelle auswertet und dann an den/die Kunden/in zurückschickt. Die Aussagekraft der Tests ist aber umstritten,<sup>5</sup> in Frankreich sind sie sogar verboten. Das Verbot wird allerdings nicht durchgesetzt und im Kontext der COVID-19-Pandemie kontrovers diskutiert.<sup>6</sup>

Auf EU-Ebene zielt die Initiative „1+ Million Genomes“<sup>7</sup> darauf ab, eine europäische Dateninfrastruktur für Genomdaten aufzubauen, um personalisierte Medizin voranzutreiben.

Brennende Fragen betreffen vor allem den Datenschutz, da aus einem sequenzierten Genom hochsensible Daten, wie Krankheitsrisiko oder Abstammung abgelesen werden können. So wird zum Beispiel Diskriminierung durch Arbeitgeber oder Versicherungen aufgrund genetischer Daten, wenn auch verboten, denkbar (siehe [Gläserner Patient](#)). Genetische Daten sind gemäß der DSGVO als „sensible Daten“ klassifiziert; für sie muss eine explizite Einwilligung eingeholt werden. In Österreich wird die Verarbeitung von genetischen Informationen weiters vom Gentechnikgesetz<sup>8</sup> geregelt. Arbeitgeber und Versicherungen ist es in Österreich verboten, genetische Daten abzufragen. Die Weitergabe von Daten aus genetischen Analysen zur Untersuchung erworbener, d. h. nicht erblicher Mutationen an Versicherungen – nicht jedoch an Arbeitgeber – ist vom Verbot ausgenommen.<sup>9</sup>

## Zitierte Literatur

Wong, A. K., Sealfon, R. S. G., Theesfeld, C. L. und Troyanskaya, O. G., 2021, Decoding disease: from genomes to networks to phenotypes, *Nature Reviews Genetics* 22(12), 774-790 [doi.org/10.1038/s41576-021-00389-x](https://doi.org/10.1038/s41576-021-00389-x).

<sup>3</sup> [spiegel.de/wirtschaft/genomsequenzierung-der-teure-traum-von-der-genanalyse-auf-rezept-a-ac516912-30ad-4e00-af6a-55e07ef16072](https://spiegel.de/wirtschaft/genomsequenzierung-der-teure-traum-von-der-genanalyse-auf-rezept-a-ac516912-30ad-4e00-af6a-55e07ef16072).

<sup>4</sup> [meduniwien.ac.at/web/forschung/eric-kandel-institut-fuer-praezisionsmedizin/](https://meduniwien.ac.at/web/forschung/eric-kandel-institut-fuer-praezisionsmedizin/).

<sup>5</sup> [spiegel.de/kultur/gesellschaft/ahnenforschung-dna-esoterik-zum-sonderpreis-kolumne-a-1194396.html](https://spiegel.de/kultur/gesellschaft/ahnenforschung-dna-esoterik-zum-sonderpreis-kolumne-a-1194396.html).

<sup>6</sup> [connexionfrance.com/French-news/Health/French-DNA-testing-ban-is-affecting-coronavirus-research](https://connexionfrance.com/French-news/Health/French-DNA-testing-ban-is-affecting-coronavirus-research).

<sup>7</sup> [digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes](https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/policies/1-million-genomes); siehe auch [b1mg-project.eu](http://b1mg-project.eu).

<sup>8</sup> BGBI. 510/1994, IV. Abschnitt – Genetische Analysen und Gentherapie am Menschen.

<sup>9</sup> [gesundheit.gv.at/labor/untersuchungen/gentests/was-ist-das](https://gesundheit.gv.at/labor/untersuchungen/gentests/was-ist-das).