

Stellungnahme der Bioethikkommission zu Gen- und Genomtests im Internet

10. Mai 2010

1. Einleitung

Das Internet bietet Firmen die Möglichkeit, Produkte und Serviceleistungen Kunden unmittelbar und ohne Zwischenhändler anzubieten. Kunden wiederum haben die Möglichkeit, Produkte oder Serviceleistungen direkt beim Anbieter einzukaufen, unabhängig davon, in welchem Land sich der Anbieter befindet. Für dieses Phänomen der direkten Interaktion zwischen anbietenden Firmen und potenziellen Abnehmern hat sich der englische Begriff *direct-to-consumer* (DTC) Marketing durchgesetzt. Nicht nur nationale Grenzen, sondern auch nationale Rechtsnormen bleiben bei solchen Geschäften häufig unbeachtet. Im Folgenden werden grundlegende Bemerkungen zu Gentests zur Gesundheitsvorsorge gemacht, die österreichische Rechtslage beschrieben, die bestehenden Angebote von Gentests im Internet analysiert sowie die ethischen Herausforderungen der derzeit im Internet angebotenen prädiktiven Gentests zur Gesundheitsvorsorge erörtert.

2. Gentests zur Gesundheitsvorsorge

Die molekulare Genetik in der Medizin ist die Wissenschaft krankheitsrelevanter biologischer Merkmale des menschlichen Erbguts. Sie kommt derzeit in erster Linie zum Nachweis von genetischen Erkrankungen zum Einsatz. Die Idee, Gentests im Rahmen von präventiven Fragestellungen in der Gesundheitsvorsorge einzusetzen, wird seit den 1980 Jahren verfolgt.

Im Rahmen solcher prädiktiver Gentests wird zwischen Untersuchungen zur Erkennung von monogenen bzw. polygenen multifaktoriellen Erkrankungen unterschieden.¹

2.1 Monogene Erkrankungen

Monogene Erkrankungen sind Erkrankungen, die durch den Defekt eines einzigen der ca. 30.000 Gene des Menschen begründet sind. Ihr gemeinsames Kennzeichen ist, dass die relevante Mutation eindeutig in Bezug zur klinisch-pathologischen Erkrankungsform gestellt werden kann. Im Rahmen solcher monogener Erkrankungen kann das entsprechende Gen aber von unterschiedlichen Mutationen betroffen sein. Daraus resultiert, dass auch monogene Erkrankungen unterschiedlich ausgeprägt sein können. Monogene Krankheitsmerkmale vererben sich normalerweise nach dem Mendelschen Muster und lassen sich oft durch Stammbaumanalysen innerhalb einer Familie zurückverfolgen. Ein Gen kann in Allelen (verschiedene Formen desselben Gens) vorliegen, die entweder dominant (d.h. sie treten bei Vorhandensein in Erscheinung) oder rezessiv (sie werden in ihrer Wirkung vom dominanten Allel verdeckt) sind.

Ein Individuum kann hinsichtlich eines Gens entweder homozygot (zwei gleiche Allele) oder heterozygot (zwei unterschiedliche Allele, z. B. eines dominant, eines rezessiv) sein. Je nach Erkrankung ist jeder, der ein oder gar zwei Kopien des mutierten Gens erbt, betroffen. Im Falle einer dominant vererbten Mutation führt bereits eine fehlerhafte Kopie des betreffenden Gens zur Manifestation der Erkrankung. Handelt es sich um ein rezessives Gen, bricht die Erkrankung bei der betroffenen Person zwar nicht aus, diese ist jedoch Überträger der Erkrankung und kann diese daher vererben.

Umweltfaktoren, sogenannte exogene Faktoren, sind in Bezug auf den Krankheitsverlauf vernachlässigbar. Beispiele für monogene Erkrankungen sind z. B. Farbenblindheit, erblicher Brustkrebs, einzelne Formen des Dickdarmkrebs, Typ-1-Diabetes, familiäre Hypercholesterinämie, polyzystische Nierenerkrankungen bei Erwachsenen, Zystische Fibrose, Duchenne-Muskeldystrophie, Hämophilie A, Chorea Huntington und Amyotrophe Lateralsklerose.

Prädiktive Gentests in Richtung von monogenen Erkrankungen werden meistens dann durchgeführt, wenn eine entsprechende Erkrankung im familiären Umfeld auftritt und nach der Erstellung eines „Stammbaumes“ im Rahmen einer Familienanamnese und einer eingehenden genetischen Beratung der Patient / die Patientin einen konkreten diesbezüglichen Auftrag gibt.

¹ Hennen, L.; Petermann, T.H.; Sauter, A. (2001). Das genetische Orakel. Prognosen und Diagnosen durch Gentests – eine aktuelle Bilanz. Studien des Büros für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag, Bd. 10, Berlin.

2.2 Polygene multifaktorielle Erkrankungen

Multifaktorielle Erkrankungen bezeichnen Krankheiten, bei deren Ausbruch, auf Grundlage einer genetischen Disposition, Umweltfaktoren entweder auslösend oder modifizierend eine wesentliche Rolle spielen. Hinsichtlich der genetischen Komponente ist meist von einer Vielzahl von Veränderungen in unterschiedlichen Genen auszugehen, deren Wirkung sich summiert, d.h. dass genetische Veränderungen gerade bei multifaktoriellen Erkrankungen zumeist lediglich ein begrenztes Risiko darstellen. Mutationen können somit nicht in eindeutigen Zusammenhang zur klinisch-pathologischen Erkrankungsform gestellt werden.

Typisch für jede Form der genetischen Diagnostik multifaktorieller Krankheiten bzw. Krankheitsdispositionen ist daher die begrenzte Aussagekraft, da ja nur ein erhöhtes Risiko für eine Erkrankung, aber keine sichere Aussage möglich ist.

Die meisten der sogenannten Zivilisationskrankheiten Krebs, Herz-Kreislauf, Stoffwechsel (Diabetes Typ II) und neurodegenerative Erkrankungen (Alzheimer) sind multifaktoriell bedingt.

Die längst noch nicht abgeschlossenen diesbezüglichen Forschungen lassen in der Definition aber vor allem der multifaktoriellen Gewichtung der einzelnen Kriterien (auch wenn sie wissenschaftlich fundiert sind) reichlich Raum für unterschiedliche Interpretationen.

Zur Testung von multifaktoriellen Erkrankungen nützen Wissenschaftler in erster Linie Single Nukleotide Polymorphismen (SNPs). Bei der systematischen Genomforschung zeigte sich, dass die DNA-Sequenz des Genoms einer Spezies zahlreiche Varianten aufweist. Durchschnittlich findet man eine derartige Abweichung, die als SNP bezeichnet wird, pro 1000 Basenpaare. Es gibt aber auch so genannte Hotspots, das sind Regionen in denen Rekombinationen und SNPs gehäuft auftreten. Inzwischen geht man von ca. 10 Mio. SNPs genomweit aus. SNPs entstehen zufällig, z.B. durch „Fehler“ bei der Vervielfältigung von DNA und werden, wenn sie die Keimzellen betreffen, vererbt. Die Häufigkeit eines bestimmten SNPs hängt daher einerseits von der Nähe der Verwandtschaft ab, andererseits unterliegen sie, falls sie Einfluss auf Konstitution und Reproduktionsrate haben, einer Selektion. Hierzu zählen alle jene SNPs, die Einfluss auf die Anfälligkeit z.B. für bestimmte Erkrankungen oder auch Infektionen haben. SNPs, die mit Erkrankungen assoziiert sind, können in einer Population nur dann dauerhaft bestehen, wenn sie für die Reproduktionsphase irrelevant sind, d.h. Auswirkungen im höheren Alter haben. Ein wesentliches Merkmal und die klinische Bedeutung dieser krankheitsbegünstigenden SNPs liegt darin, dass sie häufig nur bei bestimmten Umweltbedingungen oder Lebensgewohnheiten zum Tragen kommen und in der Folge zu einer Erkrankung führen. Ein Beispiel: Heterozygote Träger des Faktor V Leiden Polymorphismus haben zwar ein um ca. drei bis fünffach erhöhtes Thromboserisiko gegenüber der Normalbevölkerung, die meisten Träger bekommen aber trotzdem im Laufe ihres Lebens keine Thrombose, außer es kommen exogene Risikofaktoren wie Rauchen oder Kontrazeptiva dazu.

Der Effekt eines einzelnen SNPs hängt von seiner Lokalisation und Ausprägung ab, ist aber in der Regel gering, sodass in den meisten Fällen keine sinnvolle Aussage über ein Erkrankungsrisiko möglich ist, da das genetische Risiko vermutlich erst aus dem Zusammenspielen zahlreicher SNPs verschiedener Gene entsteht. Zur Berechnung eines kumulativen genetischen Risikos müsste man daher einen Großteil der SNPs kennen, die bei einer bestimmten Erkan-

kung eine Rolle spielen und daraus Algorithmen entwickeln. Daher liegt das Hauptanwendungsgebiet der SNPs derzeit in der Forschung im Rahmen von genetischen Assoziationsstudien.

3. Gentests im Internet

Seit dem ausgehenden 20. Jahrhundert hat sich vor allem in den USA ein Markt für Gentests im Internet entwickelt. Es bestehen jedoch große Unterschiede in Bezug auf den primären Geschäftsgegenstand sowie die Finalität der angebotenen Tests.

Einerseits werden prädiktive Gentests mit dem Ziel der Gesundheitsvorsorge angeboten, andererseits werden auch Tests vermarktet, die Informationen über die genetische Herkunft einer Person betreffen, nach genetischen Prädispositionen für athletische Höchstleistungen suchen, genetische Vaterschaft feststellen² oder für „Matching“ im Bereich der Partnervermittlung herangezogen werden.³ Bei anderen Tests bekommt man die genetische Analyse „gratis“, wird aber dazu aufgefordert, bestimmte Produkte (z. B. Nahrungsergänzungsmittel, die auf die individuelle Genvariante zugeschnitten zu sein behaupten) käuflich zu erwerben.⁴

Für umgerechnet etwa 300 bis 2000 Euro (je nach Bandbreite der Leistungen) analysieren Unternehmen bis zu über eine Million SNPs, also Punkte am Genom, von denen vermutet wird, dass sie – stets im Zusammenwirken mit Lebensstil- und anderen so genannten Umweltfaktoren – bestimmte Krankheiten begünstigen. Die derzeit angebotenen Tests, die im weiteren Sinn mit der Gesundheitsvorsorge zu tun haben, bieten die Testung auf monogene Erkrankungen, auf polygene multifaktorielle Erkrankungen, auf äußere Merkmale (z. B. Augenfarbe) und andere Eigenschaften (z. B. Laktoseintoleranz), sowie auf Medikamentenreaktionen an.⁵

² Siehe z.B. die Firma Genetic Testing Laboratories (<http://www.gtdna.com>), die sowohl Prädispositions- als auch Vaterschaftstests anbietet. Die Firma Counsyl (<https://www.counsyl.com/>) wiederum testet, welche erblichen Krankheiten Paare, die Kinder bekommen möchten, in ihren Genen tragen und daher an ihre Kinder weitergeben könnten.

³ Zum Beispiel die Website der US-Firma Scientific Match: <http://scientificmatch.com/html/index.php>.

⁴ 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).

⁵ Angebot der Firma 23andMe zum Zeitpunkt der Stellungnahme:

1. Krankheiten: Psoriasis, Breast Cancer, Crohn's Disease, Type 1 Diabetes, Celiac Disease, Age-related Macular Degeneration, Rheumatoid Arthritis, Type 2 Diabetes, Atrial Fibrillation, Venous Thromboembolism, Prostate Cancer, Parkinson's Disease.
2. Betreffend Trägerstatus werden die folgenden Tests angeboten: Alpha-1 Antitrypsin Deficiency, Bloom's Syndrome, Cystic Fibrosis, G6PD Deficiency, Glycogen Storage Disease Type 1a, Hemochromatosis, Limb-girdle Muscular Dystrophy, Mucopolysaccharidose IV, Niemann-Pick Disease Type A, Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 1 (RCDP1), Sickle Cell Anemia & Malaria Resistance, Canavan Disease, Connexin 26-Related Sensorineural Hearing Loss, Factor XI Deficiency, Familial Dysautonomia, Fanconi Anemia (FANCC-related), Gaucher Disease, Maple Syrup Urine Disease Type 1B, Tay-Sachs Disease, Torsion Dystonia, BRCA Cancer Mutations (selected).
3. Eigenschaften (traits): Alcohol Flush Reaction, Bitter Taste Perception, Earwax Type, Eye Color, Lactose Intolerance, Malaria Resistance (Duffy Antigen), Muscle Performance, Non-ABO Blood Groups, Norovirus Resistance, Resistance to HIV/AIDS.

3.1 Durchführung der Tests

Die am Test interessierte Person errichtet mit dem Anbieter einen Vertrag, indem sie auf die Geschäftsbedingungen des Anbieters eingeht. Sie wählt die Merkmale bzw. Erkrankungen aus, auf die sie genetisch getestet werden will, und bestellt online ein so genanntes „spit kit“. Dieses wird mit einer Speichelprobe befüllt und an die entsprechende Firma retourniert. Einige Wochen später erhält die Person per E-Mail ein Passwort, mit dem sie die entsprechenden Testergebnisse online abrufen kann.

3.2 Qualitätssicherung

Unternehmen, die Gentests im Internet DTC anbieten, sind in unterschiedlichen Staaten registriert. Die strengen Qualitätsstandards des österreichischen Rechts (siehe unten 4) gelten nur für Gentests, die von Unternehmen mit Sitz in Österreich angeboten werden. Für Unternehmen mit Sitz in einem anderen Staat gelten die – zum Teil niedrigeren – Qualitätsstandards, die die jeweilige nationale Rechtsordnung aufstellt, mag auch der Konsument eines solchen Gentests seinen Wohnsitz in Österreich haben. Eine Vielzahl von Unternehmen ist derzeit in den USA beheimatet. Die Kompetenz zur Erlassung von Qualitätsvorschriften, wie sie in Österreich das Gentechnikgesetz trifft (siehe unten 4.2), liegt dort zum Teil bei den Bundesstaaten; dementsprechend unterschiedlich sind die jeweils festgelegten Standards. Der Großteil seriöser Firmen in den USA lässt genetische Analysen jedoch in Labors durchführen, die eine Lizenz im Rahmen des *Clinical Laboratory Improvement Amendment (CLIA)* tragen, welches Qualitätsstandards für klinische Labors festlegt. Ob eine Gentests anbietende Firma die Analyse des genetischen Materials in einem nach innerstaatlichem Recht lizenzierten und kontrollierten Labor durchführt (bzw. durchführen lässt), stellt ein wichtiges Kriterium für die Bewertung der Seriosität eines solchen Services dar.

Die Frage nach der obligatorischen Beiziehung eines medizinischen Spezialisten (in Österreich muss es sich dabei nach § 68 GTG um einen in Humangenetik/Medizinischer Genetik ausgebildeten Facharzt oder einen für das Indikationsgebiet zuständigen behandelnden oder diagnostizierenden Facharzt handeln) zu Zwecken der Qualitätssicherung bei prädiktiven Gentests im Internet ist äußerst komplex. Viele der im Internet erhältlichen Gentests geben nur, oder auch, Informationen weiter, die *nicht* auf die Diagnose oder Feststellung genetischer Krankheitsprädispositionen ausgerichtet sind (z. B. Prädispositionen zu sichtbaren Körpermerkmalen wie Augen- und Haarfarbe; genetische Abstammung; Prädisposition zu sportlichen Höchstleistungen etc.). Dadurch gestaltet sich die Grenzziehung zwischen DTC Gentests, bei denen die verpflichtende Hinzuziehung eines Facharztes sinnvoll und für die Patienten als schützend und hilfreich erscheint, und solchen, bei denen dies nicht der Fall ist, als sehr schwierig. Der Markt für DTC Gentests im Internet ist derzeit dadurch gekennzeichnet, dass die verpflichtende

4. Medikamenten-Reaktionen (drug response): Alcohol Consumption, Smoking and Risk of Esophageal Cancer, Oral Contraceptives, Hormone Replacement Therapy and Risk of Venous Thromboembolism, Response to Hepatitis C Treatment, Abacavir Hypersensitivity, Clopidogrel Efficacy, Flouxouracil Toxicity, Pseudocholinesterase Deficiency, Warfarin Sensitivity.

Hinzuziehung eines Facharztes, von sehr wenigen Ausnahmen abgesehen, *nicht* vorgesehen ist.

3.3 Selbstbestimmung des Patienten und Beratung

Im Rahmen der Vertragserrichtung mit dem Anbieter gibt die Person ihre Zustimmung zur genetischen Testung auf die von ihr ausgewählten Merkmale bzw. Erkrankungen. Sie nimmt weiters zur Kenntnis, dass die Daten der Gentests seitens des betreffenden Anbieters gespeichert werden und bei jeder neuen wissenschaftlichen Erkenntnis „nachanalysiert“ werden können. Für den Fall, dass ein genetischer Locus identifiziert wird, der mit einer bestimmten Krankheit korreliert, kann der Datensatz der betroffenen Person nach diesem bestimmten genetischen Merkmal ohne weitere Einwilligung durchsucht werden. Die Informationen auf der Website werden entsprechend aktualisiert und können von der betroffenen Person eingesehen werden.

Wie oben erwähnt, sind Konsultationen mit einem Arzt oder genetische Beratung in diesem Prozess in der Regel nicht vorgesehen. Die einschlägige kalifornische Firma *Navigenics* (www.nagivenics.com) ist derzeit die einzige im Bereich der genomweiten Tests, die telefonische genetische Beratung ohne Zusatzkosten anbietet. Die Leistungen dieser Firma sind jedoch mit umgerechnet etwa 2000 Euro deutlich teurer als das Service anderer Anbieter von Genomtests, die in der Regel für weniger als 500 Euro erhältlich sind.

3.4 Datenschutz

Die Maßnahmen zum Datenschutz, die die meisten Anbieter von DTC Gentests im Internet ergreifen, sind in mancherlei Hinsicht strenger, in anderer Hinsicht aber weniger streng gefasst als das österreichische GTG. So geben Firmen in der Regel genetische Informationen ihrer Kunden ohne ausdrückliche Anweisung durch letztere auch nicht an behandelnde Ärzte weiter. Der kalifornische Genomanalyse-Anbieter 23andMe (www.23andMe.com) etwa, der Datensätze von etwa 35 000 Personen gespeichert hat, versichert Kunden in den Allgemeinen Geschäftsbedingungen (*Terms of Service*), dass genetische, phänotypische oder andere persönliche Information niemals ohne ausdrückliche Zustimmung des Kunden an Dritte weitergegeben wird, 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.⁶

⁶ Auch hier kann eine Re-Identifizierung durch Dritte jedoch nicht völlig ausgeschlossen werden (Homer, N. et al. [2008]: Resolving individuals contributing trace amounts of DNA to highly complex mixtures using high-density SNP genotyping microarrays. *PLoS Genetics* 4[e1000167]: 1–9). 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. (2006). No longer de-identified. *Science* 312: 370–371; McGuire, A. L.; Gibbs, R. A. (2006). Meeting the growing demands of genetic research. *Journal of Law, Medicine, and Ethics* 34: 809–812.

Ein Sicherheitsrisiko stellt jedoch die Tatsache dar, 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.

Ein zusätzliches Problem bei Gendatenanalysen im Internet entsteht dadurch, dass die Testanbieter nicht kontrollieren können, ob die eingesandte DNA (meist eine Speichelprobe) tatsächlich von der einsendenden Person (oder einem Minderjährigen unter ihrer Obhut) stammt oder nicht. Viele Firmen verlangen eine schriftliche Bestätigung der einsendenden Person, dass sie volljährig und zur Versendung des DNA-Materials berechtigt ist. Diese Maßnahmen sind jedoch kein effizientes Mittel gegen vorsätzliche Täuschung, wie ein Versuch eines Journalistenteams kürzlich gezeigt hat.⁷

4. Rechtliche Aspekte genetischer Analysen

Das Österreichische Gentechnikgesetz (GTG), BGBl. Nr. 510/1994, i.d.g.F., regelt grundsätzlich nur jene Analysen, die zu medizinischen Zwecken durchgeführt werden. Andere Anwendungsfälle, wie etwa der Einsatz im Rahmen der Verbrechensaufklärung oder Vaterschaftsnachweise, sind in anderen gesetzlichen Bestimmungen bzw. gar nicht geregelt.

Die in Österreich geltenden gesetzlichen Regelungen greifen auch nicht in Bezug auf (DTC) Marketing von Gentest durch das Internet. Diese Tests werden zum Großteil von Firmen angeboten, die ihren Sitz in den USA haben, wodurch sie US amerikanischem Recht unterliegen.

Der österreichische Gesetzgeber hat für die Durchführung von genetischen Analysen eine Reihe von Vorschriften zur Sicherheit und Wahrung von allgemein geltenden medizinethischen Grundsätzen der getesteten Person erlassen. Diese beziehen sich auf die Qualität der Untersuchungen, die Selbstbestimmung des Patienten, adäquate medizinische Aufklärung und allenfalls psychologische Beratung sowie den Schutz der durch die Untersuchung anfallenden Daten. Die einschlägigen Bestimmungen werden in Folge im Detail beschrieben, um einen Vergleich der österreichischen Sicherheitsstandards und der berücksichtigten medizinethischen Grundsätzen bei Gentests, die unter das österreichische Gentechnikgesetz fallen, zu im Internet angebotenen Gentests zu ermöglichen.

⁷ Aldhous, P.; Reilly, M. (2009). Special investigation: How my genome was hacked. *The Scientist* (25 March). <http://www.newscientist.com/article/mg20127013.800-special-investigation-how-my-genome-was-hacked.html>.

4.1 Definition

Das GTG definiert eine genetische Analyse als 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- oder Therapieverlauf an einem Menschen ermöglicht (§ 4 Z 3 GTG).

Gemäß § 65 (1) GTG dürfen genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken nur nach dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt werden. Sie werden in vier Typen unterschieden:

1. Typ 1 dient der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, der Vorbereitung einer Therapie oder Kontrolle eines Therapieverlaufs und basiert auf Aussagen über konkrete somatische Veränderung von Anzahl, Struktur, Sequenz oder deren konkrete chemische Modifikationen von Chromosomen, Genen oder DNA-Abschnitten.
2. Typ 2 dient der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, welche auf einer Keimbahnmutation beruht.
3. Typ 3 dient der Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit, 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.
4. Typ 4 dient der Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit, insbesondere der Veranlagung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende genetisch bedingte Erkrankung oder Feststellung eines Überträgerstatus, für welche nach dem Stand von Wissenschaft und Technik keine Prophylaxe oder Therapie möglich sind.

4.2 Qualitätssicherung

Die Durchführung von genetischen Analysen im Sinne des § 65 Abs. 1 Z 3 und 4 darf gemäß § 68 GTG 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.

Zur Sicherstellung der Qualität hat gemäß § 68a GTG der Leiter der Einrichtung für jede Einrichtung zur Durchführung von genetischen Analysen des Typs 2, 3 oder 4 einen Laborleiter zu bestellen. Dieser kann mit dem Leiter der Einrichtung ident sein. Der Leiter der Einrichtung hat der Behörde den Laborleiter unter Anschluss der für die bestellte Person erforderlichen Nachweise (Abs. 2) schriftlich bekannt zu geben.

Der Laborleiter muss

1. ein Facharzt für Humangenetik/Medizinische Genetik oder für medizinisch-chemische Labordiagnostik sein, oder

2. über einen Universitätsabschluss aus einem naturwissenschaftlichen Fach, das eine Ausbildung in Molekulargenetik oder Molekularbiologie einschließt, und über eine mindestens zweijährige Erfahrung mit molekulargenetischen Untersuchungen am Menschen verfügen, oder
3. über eine Facharztausbildung, die eine Ausbildung aus Humangenetik/Medizinischer Genetik einschließt, und eine mindestens zweijährige Erfahrung mit molekulargenetischen Untersuchungen am Menschen verfügen, oder,
4. sofern er sich auf genetische Analysen im Rahmen eines medizinischen Sonderfaches beschränkt, über die für dieses Sonderfach erforderliche Facharztausbildung und eine mindestens zweijährige Erfahrung auf dem Gebiet der molekulargenetischen Untersuchung am Menschen verfügen.

4.3 Selbstbestimmung des Patienten und Beratung

Einwilligung und Beratung sind Kernpunkte einer patientenorientierten Regelung, die von möglichst vollständiger Information in medizinischer und psychologischer Hinsicht durch einen nichtdirektiven Beratungsstil sowie durch das Recht auf Widerruf der Zustimmung und durch das Recht auf Nichtwissen gekennzeichnet ist:

§ 69 (1) GTG legt fest, dass eine genetische Analyse 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, dass der Patient 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 und aufgrund eines auf diesem Wissen beruhenden freien Einverständnisses der genetischen Analyse zugestimmt hat.

Die Beratung nach Durchführung einer genetischen Analyse muss die sachbezogene umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse und medizinischen Tatsachen sowie mögliche medizinische, soziale und psychische Konsequenzen umfassen. Dabei ist bei entsprechender Disposition für eine erbliche Erkrankung mit gravierenden physischen, psychischen und sozialen Auswirkungen auch auf die Zweckmäßigkeit einer zusätzlichen nichtmedizinischen Beratung durch einen Psychologen oder Psychotherapeuten oder durch einen Sozialarbeiter schriftlich hinzuweisen. Zusätzlich kann auf andere Beratungseinrichtungen und Selbsthilfegruppen hingewiesen werden.

Beratungen vor und nach einer genetischen Analyse dürfen nicht direktiv erfolgen. Der Ratsuchende ist bereits bei Beginn der Beratungsgespräche darauf hinzuweisen, dass er - auch nach erfolgter Einwilligung zur genetischen Analyse oder nach erfolgter Beratung - jederzeit mitteilen kann, dass er das Ergebnis der Analyse und der daraus ableitbaren Konsequenzen nicht erfahren möchte.

Beratungen vor und nach einer genetischen Analyse sind mit einem individuellen Beratungsbrief an den Ratsuchenden abzuschließen, in dem die wesentlichen Inhalte des Beratungsgesprächs in allgemein verständlicher Weise zusammengefasst sind.

Dementsprechend sieht das Gesetz auch einen sorgfältigen und abwägenden Umgang mit Verwandten des Patienten bzw. deren Befunden und sonstigen Daten vor:

§ 70 GTG bestimmt, dass der Arzt, der die genetische Analyse veranlasst hat,

1. wenn zur Beurteilung des Ergebnisses einer genetischen Analyse die Einbeziehung von Verwandten der untersuchten Person erforderlich ist, oder,
2. wenn anzunehmen ist, dass eine ernste Gefahr einer Erkrankung von Verwandten der untersuchten Person besteht,

der untersuchten Person empfiehlt, ihren möglicherweise betroffenen Verwandten zu einer humangenetischen Untersuchung und Beratung zu raten.

4.4 Datenschutz

Besondere Bedeutung kommt den umfassenden Vorschriften des GTG zum Datenschutz zu:

Grundsätzlich hat, wer genetische Analysen durchführt oder veranlasst, gemäß § 71 (1) GTG die dabei gewonnenen personenbezogenen Daten geheim zu halten und die folgenden Bestimmungen zu beachten:

1. Der untersuchten Person ist über deren Verlangen Einsicht in alle sie betreffenden Daten zu gewähren.
2. Der untersuchten Person sind unerwartete Ergebnisse mitzuteilen, die von unmittelbarer klinischer Bedeutung sind oder nach denen sie ausdrücklich gefragt hat. Diese Mitteilung ist insbesondere dann, wenn die untersuchte Person nicht danach gefragt hat, so zu gestalten, dass sie auf die untersuchte Person nicht beunruhigend wirkt; in Grenzfällen kann diese Mitteilung gänzlich unterbleiben.
3. Daten in nicht anonymisierter Form (§ 66 Abs. 1) dürfen für einen anderen als den Zweck, für den sie ursprünglich erhoben worden sind, nur mit ausdrücklicher und schriftlicher Zustimmung der untersuchten Person verwendet werden.
4. Daten dürfen unbeschadet der Bestimmungen des § 71a über die Dokumentation der Untersuchungsergebnisse nur übermittelt werden
 - a) an Personen, die in der Einrichtung, in der sie erhoben worden sind, mit der Ermittlung, Verarbeitung oder Auswertung der Daten unmittelbar befasst sind,
 - b) an die untersuchte Person,
 - c) an die in § 69 Abs. 2 genannten Personen,
 - d) an den Arzt, der die genetischen Analysen veranlasst hat, und an den behandelnden Arzt,

- e) an andere Personen nur, soweit die untersuchte Person hiezu ausdrücklich und schriftlich zugestimmt hat, wobei ein schriftlicher Widerruf dieser Zustimmung jederzeit möglich ist.
5. Daten müssen vor dem Zugriff Unbefugter in geeigneter Weise geschützt werden.
 6. Die Verpflichtungen gemäß Z 3 bis 5 gelten auch für Personen, die bei der Durchführung von genetischen Analysen oder bei der Aufbewahrung oder Verwaltung der dabei erhobenen Daten mitwirken.

Das Datenschutzgesetz 2000 – DSG 2000, BGBl. I Nr. 165/1999, das Gesundheitstelematikgesetz, BGBl. I Nr. 179/2004, sowie Vorschriften, die besondere Verschwiegenheits- oder Meldepflichten beinhalten, gelten zusätzlich.

Eine wichtige datenschutzrechtliche Bestimmung findet sich in § 67 GTG: Dieser bestimmt, dass es Arbeitgebern und Versicherern einschließlich deren Beauftragten und Mitarbeitern verboten ist, Ergebnisse von genetischen Analysen von ihren Arbeitnehmern, Arbeitsuchenden oder Versicherungsnehmern oder Versicherungswerbern zu erheben, zu verlangen, anzunehmen oder sonst zu verwerten. Von diesem Verbot sind auch das Verlangen nach Abgabe und die Annahme von Körpersubstanz für genanalytische Zwecke umfasst.

5. Ethische Herausforderungen

Die ethischen Herausforderungen von DTC Gen- und Genomtest im Internet können anhand von grundlegenden bioethischen Prinzipien diskutiert werden.

5.1 Das Prinzip der Autonomie und das Recht auf Selbstbestimmung

Grundsätzlich kann argumentiert werden, dass jeder Mensch das Recht hat, sich über seinen Gesundheitszustand zu informieren, um auf Basis dieser Information für sein eigenes Wohl zu handeln. Befürworter von DTC Gen- und Genomtests sehen in diesen Tests eine Möglichkeit der Ermächtigung („Empowerment“) einer Person, unabhängig von Spezialisten, Gesundheitssystemen und anderen „Gatekeepern“, zu genetischen Informationen über sich selbst zu kommen.

Gen- und Genomtests, die im Internet angeboten werden, stellen aus dieser Perspektive betrachtet Personen Informationen zur Verfügung, die als relevant für die autonome Lebensführung und Lebensgestaltung gelten können. In diesem Sinne unterstützt der Zugang zu solchen Tests das Recht auf Selbstbestimmung und selbstständig Entscheidungen zu treffen. Wesentliche Voraussetzungen dafür sind, dass die angebotene genetische Information korrekt ist und dass die an einem Gentest interessierte Person ausreichend über die Art der Tests, die Begrenzung der Aussagekraft, eventuelle Gefahren sowie datenschutzrechtliche Fragen informiert ist. Angesichts der Komplexität der Materie ist zu bezweifeln, dass dies für Personen ohne entsprechende fachliche Beratung möglich ist.

Zu den mit dem Prinzip der Autonomie und dem Recht auf Selbstbestimmung verbundenen ethischen Grundregeln in der Medizin gehört der Informed Consent. Ergebnisse der SNP Tests werden elektronisch gespeichert und können im Fall neuer wissenschaftlicher Erkenntnisse jederzeit ohne weitere Einwilligung „nachanalysiert“ werden. Diese Nachanalyse wird ohne Zustimmung bzw. erneute Anforderung seitens der getesteten Person vorgenommen. Dies stellt eine Verletzung des ethischen Prinzips des Informed Consent dar, und es wäre notwendig, von Anbietern der Tests jedenfalls die Einholung der Zustimmung seitens der betroffenen Personen zu fordern.

5.2 Das Nichtschadensprinzip

Das Prinzip des Nichtschadens hat mit der Pflicht der Vermeidung der unterschiedlichen Art von Schäden – psychischen oder physischen – zu tun. Aus der Perspektive dieses Prinzips sind Handlungen problematisch, wenn sie einer anderen Person Schaden zufügen. Wie bereits erläutert, ist die genetische Information, die im Rahmen von Gen- und Genomtests angeboten werden kann, nicht immer eindeutig. Das Risiko für Missverständnisse und Fehlinterpretation muss als bedeutend eingeschätzt werden, da ein Laie die Ergebnisse eines Gentests aus eigener Kraft (aus medizinischer Sicht) nicht ausreichend, kompetent und korrekt interpretieren kann.

Da Gentests im Internet ohne begleitende genetische Beratung angeboten werden, können die Ergebnisse grundlos Ängste schüren. So könnte etwa eine Person, der ein leicht erhöhtes genetisches Risiko für Demenz attestiert wird, eine angstbedingte Verschlechterung ihres Wohlbefindens erfahren, obwohl die Aussagekraft der Tests sehr beschränkt ist und die Person vielleicht niemals von Demenz betroffen sein wird.

Andererseits können Gentests im Internet auch eine Begründung für ungerechtfertigte Erleichterung sein. Ein Testresultat eines Rauchers, das ihm eine (wissenschaftlich und klinisch nicht aussagekräftige) verminderte genetische Prädisposition für Lungenkrebs attestiert, kann diesen zum sorglosen Weiterrauchen animieren. Aus der Sicht des Nichtschadensprinzips sind beide Situationen ethisch bedenklich und zu meiden. Da es sowohl an „Pre-test“ (beratendes Vorgespräch) als auch an „Post-test“ Beratung fehlt, können weitere Schäden dadurch eintreten, dass selbst im Fall eines medizinisch relevanten Ergebnisses dieses medizinisch nicht weiter verfolgt wird.⁸

5.3 Benefizienzprinzip

Das Benefizienzprinzip – oder das Fürsorgeprinzip – verlangt die aktive Prävention und Beseitigung des Schadens und Förderung des Guten. Gemäß diesem Prinzip hat ein Mensch eine Pflicht gegenüber dem anderen, Nutzen zu bringen und möglichem Schaden vorzubeugen. Weiters sind Nutzen und Schaden in einer Wahlsituation abzuwägen.⁹ Dieses Prinzip, das den Nutzen medizinischer Maßnahmen für das Wohl des Patienten anspricht, kann im Konflikt mit der Patientenautonomie stehen.

In Bezug auf monogene Erkrankungen, deren Verlauf therapeutisch zu beeinflussen ist, ist die Frage nach der Erfüllung des Benefizienzprinzips positiv zu beantworten. In diesem Fall würde eine Person von derartigen Informationen gesundheitlich profitieren.

Die Testung auf monogene Erkrankungen, für die (derzeit) keine Therapien bekannt sind, ist aus der Perspektive des Benefizienzprinzips problematisch. Selbst die Resultate können in diesem Fall als Schaden betrachtet werden, da das Wissen über eine Zukunft mit einer unheilbaren Krankheit (insbesondere einer spät manifestierenden Erkrankung) Menschen psychisch sehr belasten kann. Es sei auf das ebenfalls in der Autonomie begründete Recht auf Nichtwissen verwiesen. Andererseits können derartige Informationen in Bezug auf einen möglichen Kinderwunsch und der damit verbundenen Vererbung des spezifischen Gens sinnvoll sein und somit mit dem Benefizienzprinzip in Einklang stehen.

In Bezug auf die Testung von polygenen multifaktoriellen Erkrankungen besteht Einigkeit darüber, dass die Aussagekraft der Tests derzeit oft zu gering ist, um daraus Maßnahmen zum Wohl der betroffenen Person ableiten zu können.

⁸ American College of Medicine Genetics Board of Directors (2004). ACMG Statement of Direct-to-Consumer Genetic Testing.

⁹ Beauchamp, T.L.; Childress, J.F. (2004). *Principles of Biomedical Ethics*. 4th Ed. New York: Oxford University Press.

5.4 Datenschutz und Schutz der Privatsphäre

DTC Gentests werfen erhebliche Probleme des Datenschutzes auf, denn die Abwicklung des Geschäfts und die Speicherung der Daten erfolgen im Internet. Gerade die Speicherung von Daten und die Möglichkeiten des Zugriffes von Seiten verschiedener Institutionen – wie etwa Versicherungen, Gesundheitsbehörden usw. – stellt ein hohes Risiko dar. In Österreich ist die Verwendung genetischer Daten für Versicherungszwecke bzw. für Arbeitgeber derzeit untersagt.¹⁰ Da insbesondere die internationale Versicherungswirtschaft jedoch Interesse an diesen Daten zeigt, muss an Regelungen gedacht werden.^{11 12}

Da die Testung ohne persönlichen Kontakt über das Internet läuft, kann im Prinzip eine Probe von einer Person ohne deren Wissen und Einverständnis genommen und zur Analyse versandt werden. Hier ist insbesondere an den Schutz von Kindern zu denken. Die Endgültigkeit der Veröffentlichung der Ergebnisse und die Tatsache, dass ein Widerruf nicht möglich ist, beschränken sowohl den Datenschutz als auch die Privatsphäre.

5.5 Verteilungsgerechtigkeit

Das Prinzip der Verteilungsgerechtigkeit beinhaltet Überlegungen darüber, wie Güter bzw. Nutzen und Lasten innerhalb der Gesellschaft gerecht verteilt werden sollen. Da knappe Ressourcen nicht allen im gleichen Maß zur Verfügung stehen können, sind Kriterien für eine Güterverteilung – die möglichst breite Akzeptanz genießen – notwendig.

Bei begründetem Verdacht auf eine monogene Erkrankung werden in Österreich derzeit die entsprechenden Untersuchungen seitens des öffentlichen Gesundheitswesens in Auftrag gegeben und die Kosten von diesem getragen.

Die Testung von polygenen multifaktoriellen Erkrankungen über das Internet wirft hingegen Fragen der Verteilungsgerechtigkeit auf. Es stellt sich die Frage, in welchem Ausmaß das öffentliche Gesundheitssystem solche Tests indirekt finanziell und/oder infrastrukturell unterstützt. Personen, die eine weitere Interpretation ihrer Testergebnisse wünschen oder die von ihren Testergebnissen beunruhigt wurden, haben die Möglichkeit sich an Ärzte zu wenden, die

¹⁰ In den USA untersagt der *Genetic Information Nondiscrimination Act*, der seit 2009 in Kraft ist, Versicherungen, Individuen aufgrund „genetischer Information“ zu diskriminieren (von bestimmten Ausnahmen abgesehen). In Großbritannien haben sich die privaten Versicherungen einseitig verpflichtet, bis zu einer bestimmten Versicherungssumme von der Verwendung genetischer Daten generell abzusehen. Siehe Prainsack, B. (2008). What are the stakes? Genetic non-discrimination legislation and personal genomics. *Personalized Medicine* 5/5: 415-418.

¹¹ Aufgrund der geringen Aussagekraft von Gentests besteht derzeit wenig Interesse der österreichischen Versicherungen an deren Ergebnissen. Familiengeschichten und Informationen über Lebensstil, die privaten Versicherungen zugänglich sind, haben in der Regel hinsichtlich genetisch mitbedingter Erkrankungen weit mehr Aussagekraft. Es ist jedoch unklar, ob sich diese Situation verändern wird, wenn die Aussagekraft der Tests größer wird.

¹² Siehe auch Altman, R.B. (2009). Direct-to-Consumer Genetic Testing: Failure Is Not an Option. *Clinical Pharmacology and Therapeutics* 86/1: 15-17; Gurwitz, D.; Bregman-Eschet, Y. (2009). Personal genomics services: Whose genomes? *European Journal of Human Genetics* 17(7): 883-889.

aus dem öffentlichen Gesundheitswesen finanziert werden.¹³ Hierbei werden jedoch die zeitlichen Ressourcen der betreffenden Ärzte strapaziert, wodurch weniger Zeit für andere Patienten aufgebracht werden kann. Da insbesondere niedergelassene Ärzte nicht zur genetischen Beratung ausgebildet wurden, kann von einer diesbezüglichen Beratung auch die Frage des Nichtschadens berührt werden.¹⁴

Für den Fall, dass DTC Gen- und Genomtests einer Person in Zukunft bedeutende Gesundheitsvorteile bringen können, muss der Frage nachgegangen werden, welche Personengruppe von diesen Angeboten profitiert und aus welchem Grund. Weiters wäre zu untersuchen, inwieweit solche Testungen leistbar und zugänglich sind und ob Internetangebote zu gravierenden und ungerechtfertigten Unterschieden in der Güterverteilung in der Gesundheitsvorsorge beitragen, da hierfür auch ausreichendes Wissen um die Benützung eines Computers sowie ein Internetzugang erforderlich sind.

6. Empfehlungen¹⁵

Die genannten ethischen Probleme, die bei der Inanspruchnahme von Gen- und Genomtests im Internet aufgeworfen werden, sowie die damit verbundene Umgehung der in Österreich für genetische Analysen zu medizinischen Zwecken verankerten gesetzlichen Schranken in Bezug auf die Selbstbestimmung des Patienten, Beratung und Datenschutz sind gravierend und sollten bei Entscheidungen, sich einem solchen Test zu unterziehen, berücksichtigt und abgewogen werden.

Angesichts der Bandbreite an ethischen Herausforderungen im Hinblick auf DTC Gen- und Genomtests im Internet empfiehlt die Bioethikkommission in Bezug auf einen Verdacht einer monogenen Erkrankung in jedem Fall einen dafür ausgebildeten Facharzt zu konsultieren, um dessen umfassende Beratung sowie allenfalls damit verbundene genetische bzw. psychologische Beratung in Anspruch nehmen zu können.

In Bezug auf mögliche polygene multifaktorielle Erkrankungen ist die derzeitige Aussagekraft von Genomtests oft zu gering, um klinisch-pathologischen Wert zu haben. Die Bioethikkom-

¹³ McGuire, A.L.; Diaz, C.M.; Wang, T.; Hilsenbeck, S.G. (2009). Social Networkers' Attitudes Toward Direct-to-Consumer Personal Genome Testing. *American Journal of Bioethics* 9/6: 3-10.

¹⁴ Hunter, D.J.; Khoury, M.J.; Drazen, J.M. (2007). Letting the genome out of the bottle – Will we get our wish? *New England Journal of Medicine* 358/2: 105-107.

¹⁵ Siehe auch die Empfehlungen von Kommissionen in anderen europäischen Ländern: Schweiz (Empfehlung der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen [GUMEK]: Gentests aus dem Internet. www.bad.admin.ch/gumek, 2008); Großbritannien (Human Genetics Commission: More Genes Direct. <http://www.hgc.gov.uk/UploadDocs/DocPub/Document/More%20Genes%20Direct.pdf>, 2007, und House of Lords Science and Technology Committee: Genomic Medicine. <http://www.publications.parliament.uk/pa/ld200809/ldselect/ldscitech/107/107i.pdf>, 2009. Das Nuffield Council of Bioethics analysiert gerade die Ergebnisse einer öffentlichen Konsultation zu diesem Thema, die im Sommer 2010 veröffentlicht werden sollen: <http://www.nuffieldbioethics.org/go/ourwork/personalisedhealthcare/introduction>).

mission empfiehlt daher, auf der Suche nach Informationen über persönliche Krankheitsrisiken von diesbezüglichen Tests im Internet abzusehen.

Für den Fall, dass eine Person das bestehende Angebot für Gen- oder Genomtests im Internet trotzdem annimmt, sollte sie sich über den genauen Geschäftsgegenstand der Testung im Klaren sein. Die Bioethikkommission empfiehlt, vor der Inanspruchnahme eines Gentests ein Aufklärungsgespräch mit einem in Genetik und vor allem in den Verfahren des Gentestes erfahrenen Arztes zu führen, um die dabei einzugehenden Risiken zu erkennen und möglichst gering zu halten. Weiters sollte sie bedenken, dass die Testdaten (persönliche Daten und die Details der genetischen Analyse), auch wenn sie durch ein Passwort geschützt sind, niemals vollständig gegenüber nicht autorisiertem Zugriff sicher sind.¹⁶

Vom Einsenden von DNA von Minderjährigen oder nicht einwilligungsfähigen Personen zur Gen- oder Genomanalyse im Internet durch ihre Eltern oder gesetzlichen Vertreter wird nachdrücklich abgeraten.

Relevanten beruflichen Interessensorganisationen wie etwa den Ärztekammern wird empfohlen, ihren Mitgliedern gegebenenfalls Fortbildungsmaterial zur Verfügung zu stellen. Zudem wird nachdrücklich auf die Wichtigkeit der Integration von Lehreinheiten, die sich mit den genetischen, rechtlichen und ethischen Dimensionen der Frage befassen, hingewiesen.

¹⁶ Prainsack, B. et al. (2008). Misdirected Precaution. *Nature* 456: 34-35.

GLOSSAR

DNA: Desoxyribonukleinsäure, die die chemischen Bausteine der Chromosomen als Träger der Erbinformation bildet.

Direct-to-consumer marketing (DTC): Im Gesundheitsbereich bezeichnet dieser Begriff die Bewerbung und/oder Vermarktung von Gütern und Leistungen direkt von Anbieter an den Patienten/Konsumenten ohne Vermittlung durch medizinisches Fachpersonal.

Genom: Die Gesamtheit des genetischen Materials

Genetischer Test: Ein Überbegriff für eine Vielzahl unterschiedlicher Verfahren, die die Erbinformation eines Menschen untersuchen und daraus Informationen über mögliche oder aktuelle Eigenschaften, Krankheiten, etc. ableiten.

Genotyp: Die Gesamtheit der Gene in einem Organismus, der den genetischen „Rahmen“ dafür bildet, welche Eigenschaften, Krankheiten, etc. eine Person entwickelt.

Monogene Erkrankungen: Erkrankungen, die durch den Defekt eines einzigen der ca. 30 000 Gene des Menschen begründet sind. Ihr gemeinsames Kennzeichen ist, dass die relevante Mutation eindeutig in Bezug zur klinisch-pathologischen Erkrankungsform gestellt werden kann.

Multifaktorielle Erkrankungen: Multifaktorielle Erkrankungen bezeichnen Krankheiten, bei deren Ausbruch auf Grundlage einer genetischen Disposition Umweltfaktoren entweder auslösend oder modifizierend eine wesentliche Rolle spielen.

Phänotyp: Die aktuelle Ausprägung von Eigenschaften, Krankheiten, etc. Der Phänotyp eines Menschen geht auf ein komplexes Zusammenwirken von Genen, Lebensstil und Umwelteinflüssen zurück.

Prädisposition: Eine „Veranlagung“ oder Neigung zur Ausprägung eines bestimmten Phänotyps, die noch nichts darüber aussagt, ob der Phänotyp tatsächlich auftreten wird (was oft von Lebensstil und Umweltfaktoren abhängt).

SNP: (engl.: *single nucleotide polymorphism*, „Snip“ ausgesprochen) Varianten einzelner Basenpaare in der menschlichen DNA.