



Brunngasse 36  
CH-3011 Bern  
[www.ta-swiss.ch](http://www.ta-swiss.ch)

## Thema «Neue Anwendungen der DNA-Analyse»

1. Beschreibung des Themas ⇒ Seiten 2-14
2. Relevante Aspekte für eine TA-SWISS-Studie ⇒ Seite 15

# 1. Thema «Neue Anwendungen der DNA-Analyse»

**Aus der Erbsubstanz DNA können nicht nur Anhaltspunkte über Veranlagungen zu Krankheiten und zu verwandtschaftlichen Beziehungen herausgelesen werden. Mit Hilfe von Algorithmen lassen sich aus der DNA zum Beispiel auch Aussagen über äusserliche Merkmale herleiten wie Augen- und Haarfarbe und bereits ist die Rede vom Phantombild aus der Genprobe. Diese professionelle Anwendung der DNA-Analyse stösst auf grosses Interesse in der Rechtsmedizin und ist in einigen Ländern schon erlaubt. Doch nicht nur Profis nutzen neue Möglichkeiten der Genanalyse. Es besteht auch ein Markt für «Lifestyle-Gentests», die übers Internet bestellt werden können oder in Apotheken erhältlich sind.**

Die Analyse der DNA hat sich von einem aufwändigen Vorhaben der Grundlagenforschung zu einem weit verbreiteten Werkzeug in verschiedenen Bereichen gewandelt. Immer mehr Personen sind davon betroffen – sei es im Rahmen der Abklärung bei Krankheitssymptomen oder weil sie einen Lifestyle-Gentest machen lassen. Die Informationen aus dem Erbgut haben eine besondere Bedeutung: Selbst wenn es nicht um eine medizinische Untersuchung geht, wäre es in vielen Fällen möglich, aus den DNA-Daten Aussagen über Eigenschaften oder Krankheitsmerkmale der untersuchten Person herzuleiten.

## 1.1. Effiziente Methoden für umfassende DNA-Sequenzierung und Auswertung der Daten

Die Methoden wurden nicht nur präziser und schneller, sondern auch wesentlich billiger. *«The Evolution of DNA-Sequencing ... has occurred at a breathtaking pace. Nearly 30 years of exponential growth in data generation have given way, in the past decade, to super-exponential growth. And the resultant data have spawned informative applications in basic biology and beyond – from archaeology and criminal investigation to parental diagnostics»<sup>1</sup>*. Fachpersonen gehen davon aus, dass sich diese Entwicklung fortsetzen wird: *«We think that DNA-Sequencing will follow the pattern of computing ... As it becomes cheaper and more convenient, applications will proliferate, and demand will rise ... As DNA sequencing breaks out of the research market and into clinical, consumer and other domains, the rule of 'more supply means more demand' will hold ever more strongly. ... Now, geneticists would like to have DNA sequences for everyone on Earth, and from every cell in every tissue at every developmental stage ... in health and in disease»<sup>2</sup>*.

Der limitierende Faktor bei der Gewinnung von Informationen aus der DNA liegt derzeit nicht mehr bei der Entschlüsselung der Erbsubstanz, sondern bei der Auswertung der Daten: *«At present, the bottleneck is analysing and interpreting all the DNA sequence data»<sup>3</sup>*. Das könnte sich jedoch bald ändern: Deep Learning, eine Methode der künstlichen Intelligenz, findet zunehmend auch in der biomedizinischen Forschung Verwendung. *«Deep-learning algorithms take raw features from an extremely large, annotated data set, such as a collection of images or genomes, and use them to create a predictive tool based on patterns buried inside. Once trained, the algorithms can apply that training to analyse other data, sometimes from wildly different sources. ... Researchers are using the algorithms to classify cellular images, make genomic connections, advance drug discovery and even find links across different data types, from genomics and imaging to electronic medical records. ... One biotech firm that is using such data is Verily Life Sciences (formerly Google Life Sciences) in San Francisco. Researches at Verily, a subsidiary of Google's parent company, Alphabet, have developed a deep-learning tool that identifies a common type of genetic variants, called single-nucleotide polymorphisms, more accurately than conventional tools»<sup>4</sup>*.

In Deutschland unterstützt die Förderagentur Deutsche Forschungsgemeinschaft DFG die Weiterentwicklung der Sequenzierungstechniken in Kombination mit bioinformatischen Auswertungen: *«Die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) richtet vier Kompetenzzentren für Hochdurchsatzsequenzierung ein. ... Sie werden mit der 'Next Generation Sequencing'-Technologie (kurz NGS) ausgestattet ... Durch die Datenintensivität der Methode – neueste Geräte erzeugen bis zu 6 Terabyte an Daten in weniger als zwei Tagen –*

<sup>1</sup> **The future of DNA sequencing.** Eric D. Green et al., Nature Vol. 550, pp. 179-181, 12.10.2017

<sup>2</sup> **The future of DNA sequencing.** Eric D. Green et al., Nature Vol. 550, pp. 179-181, 12.10.2017

<sup>3</sup> **The future of DNA sequencing.** Eric D. Green et al., Nature Vol. 550, pp. 179-181, 12.10.2017

<sup>4</sup> **Deep learning for biology.** Sarah Webb, Nature Vol. 554, pp. 555-557, 22.2.2018

und die sich daraus ergebende Komplexität der bioinformatischen Analysen, wird offensichtlich, dass ein möglichst breites Serviceangebot für viele wissenschaftliche Nutzerinnen und Nutzer eine bioinformatische Beratung im Vorfeld und bei der Auswertung der Daten beinhalten muss. Hier liegt nach Ansicht der DFG auch der Mehrwert bei der Nutzung von akademischen Einrichtungen, da qualitativ hochwertige und den sehr diversen wissenschaftlichen Fragestellungen angepasste Sequenzierleistungen zurzeit oftmals nicht durch kommerzielle Lösungen beziehungsweise Anbieter abbildbar sind»<sup>5</sup>.

Sowohl private wie staatliche Akteure sind aktiv in diesem Bereich. Umfassende Genomanalysen werden nicht mehr nur in Einzelfällen durchgeführt: «Frankreich setzt gerade ein grosses Genomprogramm auf, mit dem Ziel, bis 2020 rund 240 000 Gesamtgenome aus der Bevölkerung sequenziert zu haben. England hat sein 100 000-Genome-Projekt fast schon abgeschlossen, und auch die Niederlande gehören zu den Vorreitern»<sup>6</sup>. Der britische National Health Service NHS hat damit begonnen, bei schwer kranken Kleinkindern eine Analyse des kompletten Genoms durchzuführen. Insbesondere bei seltenen Krankheiten soll dies eine raschere Diagnose ermöglichen. Auch in der Schweiz erlaubt das Krankenversicherungsgesetz seit 2015, bei entsprechender Indikation ein Genscreening zur Suche nach der Diagnose bei (seltenen) genetischen Erkrankungen. Der Nuffield Council on Bioethics anerkennt den Nutzen, hat aber Bedenken in Bezug auf eine bereitere Anwendung solcher umfassenden DNA-Analysen: «Using whole genome sequencing to look opportunistically for a broad range of conditions and traits in babies who are not ill is widely thought to be unacceptable within the medical genetics community. However, some parents express a desire to receive a broad range of healthrelated results from whole genome sequencing and they might be able to access such results from commercial providers in the future. ... Increased uptake of genome sequencing at birth could lead to the creation of a population-wide genome database. As well a resource for research, such a database could have a myriad of other possible uses, such as crime detection, border control, and insurance and employment screening. These kinds of uses of genomic information are controversial and have been the subject of academic and public debate»<sup>7</sup>. In der Schweiz nimmt das Universitätsspital Lausanne CHUV eine Pionierrolle ein hinsichtlich der umfassenden Probensammlung «auf Vorrat»: Es lässt allen Patientinnen und Patienten eine Blutprobe entnehmen, die eine entsprechende Einverständnis-Erklärung unterschreiben haben und bewahrt sie in der Biobanque institutionelle de Lausanne (BIL) für spätere Untersuchungen auf. Dabei sind auch genetische Analysen vorgesehen: «L'ADN des échantillons de la BIL sera extrait et utilisé pour que des analyses génétiques soient réalisées. Actuellement, l'analyse génétique n'a pas encore débuté»<sup>8</sup>. Für gezielte Abklärungen ist die die DNA-Analyse zur Diagnosefindung bei entsprechender Symptomatik eine gängige Praxis bei allen Universitäts-spitälern in der Schweiz.

Die Kombination der effizienten und kostengünstigen Methoden der DNA-Sequenzierung mit den neuesten Auswertungstechniken der Bioinformatik dürfte dazu führen, dass sich sowohl im professionellen Umfeld wie auch bei allgemein zugänglichen Angeboten der DNA-Analyse neue Möglichkeiten eröffnen. Im Folgenden sind drei Beispiele beschrieben, eines aus dem Fachgebiet der Rechtsmedizin und zwei aus dem Bereich der frei zugänglichen Gen-Analysen.

## 1.2. Anwendungen von Gentests durch Fachpersonen: Beispiel Rechtsmedizin

Der «genetische Fingerabdruck», also die Verwendung von genetischen Daten zur Identifikation von tatverdächtigen Personen, ist eine weit verbreitete Praxis bei der Aufklärung von Kriminalfällen. In diesem Zusammenhang – man spricht auch vom Erstellen von DNA-Profilen oder vom «DNA Profiling» – verwendet man aus Gründen des Datenschutzes sogenannte nicht-codierende Abschnitte der DNA, d.h. solche, die wohl ein unverwechselbares, individuelles Muster des DNA-Codes aufweisen, aber keine Rückschlüsse beispielsweise auf körperliche Eigenschaften oder Krankheitsmerkmale des Trägers bzw. der Trägerin erlauben: «Das DNA-Profil ist die für ein Individuum spezifische Buchstaben-Zahlen-Kombination, die mit Hilfe molekularbiologischer Techniken aus den nicht-codierenden Abschnitten der Erbsub-

<sup>5</sup> **Hochdurchsatzsequenzierung: DFG richtet vier Kompetenzzentren ein.** DFG, Pressemitteilung Nr. 6, 16.3.2018

<sup>6</sup> **Diese Furcht vor dem Genom.** Juliette Irmer, FAZ, 4.4.2018

<sup>7</sup> **Whole genome sequencing of babies.** Nuffield Council on Bioethics, Bioethics Briefing Note, March 2018

<sup>8</sup> <http://www.chuv.ch/fr/consentement-general/cg-home/comprendre/bil/>, abgerufen am 10.4.2018

stanz DNA gewonnen wird»<sup>9</sup>. Wenn es darum geht, DNA-Spuren von einem Tatort mit solchen einer tatverdächtigen Person abzugleichen oder eine solche im DNA-Profil-Informationssystem des Bundes zu suchen, wird anhand der Codes geprüft, ob eine Übereinstimmung vorliegt. Umstritten ist allenfalls, für welche Art von Kriminalfällen das DNA-Profil-Informationssystem verwendet werden soll bzw. in welchen Situationen die Polizei Proben zur DNA-Analyse einfordern darf und ob die Tätersuche gegebenenfalls auf einen weiteren Kreis von Personen ausgeweitet werden darf, wenn es bei der Datenbank-Abfrage keine exakte Übereinstimmung gibt. In solchen Fällen kann das Bundesamt für Polizei bei besonders schwerwiegenden Straftaten die Verwandtenrecherche bewilligen. Die Suche wird dann auf Personen ausgedehnt, die zur Familie des Täters oder der Täterin gehören: «Dank möglichen kriminellen Verwandten erhoffen sich die Strafverfolger Erkenntnisse über den Täter»<sup>10</sup>. Zu diesem Zweck muss die Übereinstimmung mit den Einträgen in der Datenbank nicht vollständig sein. Der Eidgenössische Datenschutzbeauftragte Adrian Lobsiger sagt, dass im DNA-Profil-Gesetz nichts von einer solchen Anwendung stehe und die Familienrecherche den Zweck der DNA-Analyse ausweite: «Wir bewegen uns hier auf einem gefährlichen Weg, vor allem, wenn man bedenkt, dass Verwandten im Strafverfahren ein Zeugnisverweigerungsrecht zusteht»<sup>11</sup>.

### *Tätersuche mit DNA-Phantombild*

Eine ganz andere Motivation steht hinter der neuen Methode des «DNA-Phenotyping». Hierbei hat man wohl DNA-Spuren von einem Tatort, es gibt aber kaum Anhaltspunkte über mögliche Täter oder Täterinnen und keinen Erfolg bei der Suche in der DNA-Datenbank. Deshalb möchte man anhand der gefundenen Erbsubstanz Aussagen über das Erscheinungsbild des Täters oder der Täterin herleiten: «Am zuverlässigsten funktioniert das heute bei der Augenfarbe einer Person ... ,um die Pigmentierung der Iris zu bestimmen, analysieren wir sechs Stellen im Genom', sagt Manfred Kayser, Professor an der Erasmus-Universität in Rotterdam. Zusammen mit Kollegen hat er das Irisplex-Analysesystem entwickelt und forensisch validiert, das die Analyse dieser sechs Genmarker mit einem Test ermöglicht»<sup>12</sup>. Das Verfahren wurde inzwischen verbessert; nun lässt sich «mit einer bisher nicht gekannten Präzision aus den DNA-Proben auf die Haar-, Augen- und Hautfarbe eines Menschen schliessen. ... Ein erweitertes Analysesystem – HirisPlex – kombiniert anhand von insgesamt 24 DNA-Markern die Bestimmung der Augenfarbe mit jener der Haarfarbe. ... Jetzt haben Kayser und sein Team in einer neuen Studie dieses Testsystem nochmals ausgebaut – zum HirisPlex-S. ,Damit erlauben wir forensischen Genetikern erstmals, Augen-, Haar- und Hautfarbe gemeinsam aus einer DNA-Probe zu bestimmen' erklärt Manfred Kayser. ,Und zwar selbst aus DNA in geringer Qualität und Quantität, wie sie bei forensischen Analysen oft anzutreffen sind»<sup>13</sup>. (Original-Artikel: *Forensic Science International: Genetics*, online<sup>14</sup>). Angaben zum Alter sind auch schon recht gut möglich, hingegen lässt sich die Körpergrösse noch kaum und die geografische Herkunft nur sehr grob aus den genetischen Daten herleiten: «... können die Algorithmen zurzeit einzelne Regionen wie Eurasien, Afrika oder Ostasien vorhersagen»<sup>15</sup>. Zuverlässigere Ergebnisse erwartet man durch die Anwendung neuer Methoden zur DNA-Analyse wie das Next-Generation Sequencing (NGS), das in den Niederlanden und den USA bereits für das DNA-Phenotyping verwendet wird.

### *Praktische Anwendung vs. Visionen*

In Europa ist die Anwendung des DNA-Phenotyping in den Niederlanden am weitesten fortgeschritten. «... seit diesem Jahr darf in den Niederlanden anhand einer DNA-Spur vom Tatort die Haarfarbe eines unbekannten Täters bestimmt werden. Seit 2012 gilt dies für die Augenfarbe und seit 2003 für die geographische

<sup>9</sup> **Bundesgesetz über die Verwendung von DNA-Profilen im Strafverfahren und zur Identifizierung von unbekanntem oder vermissten Personen (DNA-Profil-Gesetz)**, Art. 2 (Stand am 1. Oktober 2016)

<sup>10</sup> **Ermittler spüren Verbrecher mit Familien-DNA auf**. Dominik Balmer, Sonntags-Zeitung, 13.8.2017

<sup>11</sup> **Datenschützer kritisiert Ermittlungen mit der DNA der Familie**. Dominik Balmer, Sonntags-Zeitung, 13.8.2017

<sup>12</sup> **Wie sieht der Täter aus? Die Antwort liefern die Gene**. Andreas Hirstein, NZZ am Sonntag, 9.7.2017

<sup>13</sup> **Der Täter hat blaue Augen**. Neue Gentests erlauben immer präzisere Aussagen über Augen-, Haar- und Hautfarbe eines Menschen. Patrick Imhasly, NZZ am Sonntag, 22.4.2018

<sup>14</sup> **The HirisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation**. Lakshmi Chaitana et al., *Forensic Science International: Genetics*, online (April 2018)  
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.04.004>

<sup>15</sup> **Mit DNA ein Phantombild zeichnen**. Stephanie Lahrtz, NZZ, 6.1.2017

*Herkunft ... Die DNA-Phänotypisierung ist seit 2003 gesetzlich geregelt*<sup>16</sup>. In den USA bieten auch Firmen wie Parabon Nanolabs<sup>17</sup> entsprechende Analysen an: «... ein Blick in die USA zeigt, wovon manche Forscher träumen: Dort werben Firmen für Produkte, die es ermöglichen sollen, das physische Erscheinungsbild und die Abstammung einer unbekannt Person aus der DNA herauszulesen. Ein paar Hautreste, Blutspuren oder Haare reichen in Zukunft aus, um ein komplettes Phantombild zu erstellen: So lautet die Vision»<sup>18</sup>. Im Hinblick auf die Machbarkeit bestehen jedoch auch Zweifel. «Von einem wirklich verlässlichen DNA-Phantombild, das die Kopfmorphologie und die Gesichtsproportionen mit hoher Wahrscheinlichkeit realistisch wiedergibt, ist man ... aber noch mindestens zehn Jahre entfernt»<sup>19</sup>. Die Erwartungen sind allerdings gross: «... herrscht in der öffentlichen Wahrnehmung und auch im politischen Raum oft eine Art Heilserwartung an die DNA-Analyse. Dabei sagen erfahrene Ermittler auch, dass auch zahlreiche verschiedene DNA-Spuren gezielt gestreut werden, etwa mittels zahlreicher Zigarettenkippen. Aus DNA-Mischspuren können ohnehin keine eindeutigen Vorhersagen abgeleitet werden. Vorhersagen äusserer Körpermerkmale sind derzeit nur mit hinreichender Zuverlässigkeit möglich in Bezug auf die Augen- und Haarfarbe .... Das Ziel eines ‚genetischen Phantombilds‘ liegt demnach noch in weiter Ferne»<sup>20</sup>.

Der Genomforschungs-Pionier Craig Venter kommt anhand einer eigenen Untersuchung zum Schluss, dass ein solches Phantombild machbar sei: «... Venter and his colleagues at his company Human Longevity, Inc. (HLI) ... sequenced the whole genome of 1,061 people of varying ages and ethnic backgrounds. Using the genetic data, along with high-quality 3D photographs of the participants faces, the researchers used an artificial-intelligence approach to find small differences in DNA sequences, called SNPs, associated with facial features such as cheekbone height. The team also searched for SNPs that correlated with factors including a person's height, weight, age and skin colour. From a group of ten people randomly selected from HLI's database, the approach correctly identified an individual 74% of the time. The findings, according to the paper, suggest that law-enforcement agencies, scientists and others who handle human genomes should protect the data carefully to prevent people from being identified by their DNA alone. 'A core belief from the HLI researchers is that there is now no such thing as true deidentification and full privacy in publicly accessible databases' HLI said in a statement»<sup>21</sup>. Dies hat eine Kontroverse ausgelöst – die Erwartungen seien nicht realistisch, würden nur unnötige Ängste heraufbeschwören und seien nicht geeignet als Basis für Regulierungen.

#### *Die Politik zeigt Interesse*

Sowohl in der Schweiz als auch in Deutschland (mit Ausnahme von Bayern) ist das DNA-Phenotyping nicht erlaubt – es dürfen nur nicht-codierende Abschnitte des Erbguts für polizeiliche Ermittlungen verwendet werden. Aber in beiden Ländern sind Bestrebungen im Gang, dies zu ändern. Das seit 2005 geltende DNA-Profil-Gesetz regelt in der Schweiz die Verwendung von genetischen Daten zum Zweck der Identifikation von tatverdächtigen Personen. Im Vorfeld der entsprechenden Gesetzgebung und bei der Beratung der Vorlage im Parlament gab es damals lebhaft Debatten im Spannungsfeld Sicherheit-Datenschutz-Privatsphäre, illustriert durch Schlagzeilen wie «DNA-Fichen ohne Grenzen» oder «Nationalrat im Fahndungsrausch» (beide im Tages-Anzeiger, 19.9.2002). Heute wird die Situation weniger kritisch beurteilt. Als Reaktion auf ein unaufgeklärtes Verbrechen in Emmen hat der Luzerner Nationalrat Albert Vitali 2015 eine Motion zur Änderung des DNA-Profil-Gesetzes eingereicht, «die den Strafverfolgungsbehörden bei schweren Straftaten eine Auswertung auch der ... codierenden Abschnitte des Erbguts ermöglicht. National- und Ständerat haben die Motion angenommen und den Bundesrat beauftragt, die notwendigen gesetzlichen Grundlagen zu schaffen»<sup>22</sup>.

<sup>16</sup> **«Die Augenfarbe steht doch schon im Pass».** Molekularbiologe Manfred Kayser über die Vorteile der erweiterten DNA-Analyse für die Polizeiarbeit. Manfred Kayser, Karin Truscheit (Interview); FAZ, 11.11.2017

<sup>17</sup> <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/phenotyping>

<sup>18</sup> **Hautreste und Blutspuren als Zeugen.** Das sogenannte Phenotyping erleichtert die Fahndung, ist aber ein tückisches Instrument. Daniel Gerny, NZZ, 17.11.2017

<sup>19</sup> **Phantombild aus dem Röhrchen.** Denis Dilba, Technology Review, Februar 2017, S. 76

<sup>20</sup> **Genetisches Phantombild? Kein Allheilmittel: Möglichkeiten und Grenzen der erweiterten DNA-Analyse.** Reinhard Müller, FAZ, 14.6.2017

<sup>21</sup> **Experts pan study claiming DNA can predict facial traits.** Nature, Vol. 549, pp. 139-140, 14.9.2017

<sup>22</sup> **Wie sieht der Täter aus? Die Antwort liefern die Gene.** Andreas Hirstein, NZZ am Sonntag, 9.7.2017

Die Testmöglichkeiten sollen also auch in der Schweiz ausgeweitet werden: «... wird das Bundesamt für Polizei (Fedpol) spätestens Ende des Sommers eine revidierte Version des DNA-Profilgesetzes vorlegen, das die Bestimmung von Merkmalen wie der Augen-, Haar- oder Hautfarbe regelt. Geplant ist zudem, eine klare rechtliche Grundlage zu schaffen für die Codis-Datenbank der Bundespolizei. Damit wird es möglich sein, in der Datenbank nicht nur nach einem ganz bestimmten DNA-Profil zu suchen, sondern auch nach ähnlichen. Auf diese Weise können eng verwandte Personen eines potenziellen Täters, dessen eigenes DNA-Profil noch nicht in der Datenbank gespeichert ist, angezeigt werden und Ermittlungshinweise auf den unbekanntem Täter geben»<sup>23</sup>. Bei diesem Vorhaben werden – im Gegensatz zur Einführung des DNA-Profil-Gesetzes – kaum mehr kritische Stimmen laut: «Politisch ist diese Methode in der Schweiz im Grundsatz inzwischen kaum mehr umstritten. Ständerat und Nationalrat haben schon vor einiger Zeit eine Motion überwiesen, um der neuen Methode in der Schweiz zum Durchbruch zu verhelfen. Alles andere als eine Zustimmung zum Gesetz durch das Parlament wäre eine Überraschung. Das ist bemerkenswert, weil es die eidgenössischen Räte waren, die eine erweiterte DNA-Analyse – Fachleute sprechen von ‚Phenotyping‘ – vor 15 Jahren noch ohne Wenn und Aber abgelehnt hatten. Damals überwog die Angst vor Missbrauch»<sup>24</sup>. Auf Anfrage von TA-SWISS vom 28. Juni 2018 hat das Fedpol mitgeteilt, dass die Vernehmlassung zum revidierten DNA-Profil-Gesetz voraussichtlich noch in diesem Jahr eröffnet wird.

Wie in der Schweiz hat auch in Deutschland ein Mordfall das Thema auf die politische Agenda gesetzt: «Auch in Deutschland wird seit dem Mord an einer Studentin in Freiburg im Oktober 2016 gefordert, die gesetzlichen Grundlagen für die noch verbotene DNA-Analyse zu schaffen»<sup>25</sup>. In Bayern ist dies bereits geschehen – der Bayerische Landtag hat im Mai 2018 ein entsprechendes Gesetz verabschiedet: «Bavarian's new law ...allows DNA phenotyping in situations of ‚imminent danger‘, when police suspect someone is planning a serious crime. For example, authorities could analyze trace DNA found on stashes of weapons or bombmaking materials ... »<sup>26</sup>. Das hat die Debatte erneut angeregt – kritische Stimmen fordern eine intensive Ausbildung der Polizeikräfte, die DNA-Phenotyping anwenden und ein Bewusstsein für die Unzulänglichkeiten der Methode: «Some critics caution that although the underlying science connecting genetic markers to certain physical features is solid, DNA phenotyping and ancestry prediction can still be easily misunderstood by police and the public. Proponents ‚exaggerate the numerical certainties,‘ says Veronika Lipphardt of the Albert Ludwigs University of Freiburg in Germany, who studies the history and uses of population genetics. ‚That creates the impression that it’s clear-cut what race someone is or where someone comes from, and that’s not true.‘»<sup>27</sup>

#### Unsicherheiten und heikle Punkte

Ein oft erwähnter heikler Punkt dieser Art von Ermittlung ist, dass Gruppen, und nicht Individuen verdächtigt werden. «Denn die erweiterte DNA-Analyse bestimme, anders als bei der reinen Identifizierung, nicht ein Individuum, sondern wegen der äusserlichen Merkmale immer ‚eine Gruppe von Verdächtigen‘. Somit würden zwangsläufig auch Unschuldige in den Fokus geraten. Nicht zuletzt deshalb müssten diese Untersuchungen also auf einzelne, schwere Gewaltdelikte beschränkt werden»<sup>28</sup>. Die Tatsache, dass Gruppen von Personen verdächtigt werden, ist – zumindest in einer frühen Phase – bei der Aufklärung von Verbrechen allerdings ein generelles Phänomen und ergibt sich auch bei der Berücksichtigung von Zeugenaussagen. Die deutsche «Spurenkommission gednap – German DNA Profiling» (Gemeinsame Kommission der rechtsmedizinischen und kriminaltechnischen Institute) hebt hervor «dass, im Gegensatz zu einer Zeugenaussage, deren Zuverlässigkeit oftmals fraglich sei, die ‚DNA-gestützte Vorhersage‘ auf einer durch statistische Berechnungen belegten Wahrscheinlichkeit beruht. Damit könne die Belastbarkeit einer

<sup>23</sup> **Der Täter hat blaue Augen.** Neue Gentests erlauben immer präzisere Aussagen über Augen-, Haar- und Hautfarbe eines Menschen. Patrick Imhasly, NZZ am Sonntag, 22.4.2018

<sup>24</sup> **Verbrecherjagd mit DNA-Phantombild.** Gene geben Hinweis auf Augen- oder Haarfarbe. Daniel Gerny, NZZ, 17.11.2017

<sup>25</sup> **«Die Augenfarbe steht doch schon im Pass».** Molekularbiologe Manfred Kayser über die Vorteile der erweiterten DNA-Analyse für die Polizeiarbeit. Manfred Kayser, Karin Truscheit (Interview); FAZ, 11.11.2017

<sup>26</sup> **German law allows use of DNA to predict suspect's looks.** Gretchen Vogel, Science Vol. 360, pp. 841-842, 25.5.2018

<sup>27</sup> **German law allows use of DNA to predict suspect's looks.** Gretchen Vogel, Science Vol. 360, pp. 841-842, 25.5.2018

<sup>28</sup> **«Methodisch absolut ausgereift».** Experten diskutieren, wie man DNA-Spuren nach äusseren Merkmalen unbekannter Täter auswerten kann. Karin Truscheit, FAZ, 23.3.2017

Vorhersage von den Ermittlern im konkreten Fall angemessen berücksichtigt werden»<sup>29</sup>. Man muss jedoch in Betracht ziehen, dass diese Wahrscheinlichkeiten nicht nahe bei 100 Prozent, sondern deutlich darunter liegen, wie Eva Scheurer, Direktorin des Instituts für Rechtsmedizin der Universität Basel erklärt: «Nur schon die Bestimmung der Augenfarbe, eines einfachen äusserlichen Merkmales, beschäftigt die Forscher nach Jahrzehnten noch immer ... Denn die Information dafür, ob jemand braune oder blaue Augen hat, findet sich in einer Vielzahl von unterschiedlichen Stellen auf den codierenden DNA-Abschnitten. Nicht alle sind gleich gut, und nicht alle sind schon bekannt. Die Augenfarbe kann laut Scheurer, die sich auf Fachliteratur beruft, derzeit mit einer Wahrscheinlichkeit von 90 bis 95 Prozent richtig vorausgesagt werden. Vor allem die Mischfarben stellen eine Herausforderung dar. Die Quote für die Vorhersage der geografischen Herkunft bewegt sich in vergleichbarer Grösse. Bei der Haarfarbe liegt sie aber mit Ausnahme von rotem Haar nur zwischen 75 und 85 Prozent»<sup>30</sup>.

### 1.3. Frei zugängliche Gen-Analysen bzw. «Lifestyle-Gen-tests»

Pionier bei den Gentests, die sich direkt an Konsumentinnen und Konsumenten wenden, ist die amerikanische Firma 23andMe. «23andMe has always been the most visible face of direct-to-consumer genetic testing, and it is more formidable now than ever before. ... for scientists, 23andMe's real worth is its data. With more than 2 million customers, the company hosts by far the largest collection of gene-linked health data anywhere. It has racked up 80 publications, signed more than 20 partnerships with pharmaceutical firms and started a therapeutic division on its own. 'They have quietly become the largest genetic study the world has ever known', says cardiologist Euan Ashley at Stanford University, California. But as it matures, 23andMe faces new challenges. It must sustain customer's trust, fight competition and prove that it can use genetic data to make new medicines – a notoriously difficult goal. And 23andMe still has a long way to go with the FDA, which won't allow it to tell customers many genetic results directly relevant to human health, such as those for the BRCA genes, which are linked to breast cancer»<sup>31</sup>.

Das Geschäftsmodell von 23andMe, sich direkt an eine Kundschaft zu richten, die sich dafür interessiert, wie es um ihre Veranlagung zu Krankheiten steht, hat einerseits für eine grosse Nachfrage gesorgt, andererseits aber auch Probleme verursacht. Die Firma informierte die Kundinnen und Kunden in den Testberichten zu den Genanalysen jeweils über mögliche Krankheitsrisiken – ein Vorgehen, dass von der Aufsichtsbehörde FDA hätte genehmigt werden müssen. Die fehlende Genehmigung veranlasste die FDA dazu, den Verkauf gewisser Tests von 23andMe zu verbieten. «... untersagte die FDA dies, da man befürchtete, die Kunden könnten die Ergebnisse falsch verstehen. Denn komplexe Erkrankungen wie Alzheimer, oder Herz-Kreislauf-Beschwerden werden nicht von einer einzigen Genvariante verursacht, meist ist deren Beitrag sehr klein. Mediziner kritisieren solche ... Tests seit Jahren, da dabei eine ausführliche medizinische Beratung fehlt und man somit befürchtet, Kunden könnten nach der Lektüre der Resultate entweder unnötig in Panik verfallen, jegliche normale Gesundheitsvorsorge unterlassen oder gar ungeprüfte und potenziell schädliche Substanzen einnehmen»<sup>32</sup>. Nach langwierigen Abklärungen hat die FDA im April 2017 der Firma 23andMe erstmals die offizielle Zulassung für einen solchen Test erteilt. «Der ... Test gibt dem Kunden nach einer Analyse tausender Erbgutabschnitte an, wie hoch sein persönliches Risiko für insgesamt zehn Erkrankungen ist, darunter Alzheimer oder Parkinson. ... Wie 23andMe nun frohlockt, habe man der FDA zeigen können, dass die eigenen Testmethoden genügend aussagekräftig seien, und vor allem, dass die mitgelieferten Erklärungen die Bedeutung des leicht erhöhten Krankheitsrisikos verständlich thematisieren»<sup>33</sup>.

Der Nutzen solcher Tests für die breite Bevölkerung wird allerdings bezweifelt, zum Beispiel von Prof. Anita Rauch vom Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich: «Das Ergebnis der kommerziellen Gentests hat eigentlich wenig praktische Bedeutung. Denn für den Einzelfall ist die Vorhersagekraft, ob

<sup>29</sup> **Genetisches Phantombild?** Kein Allheilmittel: Möglichkeiten und Grenzen der erweiterten DNA-Analyse. Reinhard Müller, FAZ, 14.6.2017

<sup>30</sup> **Hautreste und Blutspuren als Zeugen.** Das sogenannte Phenotyping erleichtert die Fahndung, ist aber ein tückisches Instrument. Daniel Gerny, NZZ, 17.11.2017

<sup>31</sup> **The rise, fall and rise again of 23andme.** Erika Check Hayden, Nature Vol. 550, p. 174-177, 12.10.2017

<sup>32</sup> **Ein «Gentest für zu Hause».** US-Zulassung trotz Bedenken. Stephanie Lahrtz, NZZ, 8.4.2017

<sup>33</sup> **Ein «Gentest für zu Hause».** US-Zulassung trotz Bedenken. Stephanie Lahrtz, NZZ, 8.4.2017

eine Person wirklich an Parkinson oder Diabetes erkrankt oder nicht, sehr niedrig. Da kann man genauso gut eine Münze werfen»<sup>34</sup>. Das Interesse ist offenbar trotzdem vorhanden: «... im Internet bieten diverse Firmen solche Tests seit Jahren ohne offizielle Zulassung an. Auch Schweizer Konsumenten können diese bestellen und durchführen ... Bei der Mehrheit solcher DTC-Tests werden allerdings nicht Krankheitsrisiken, sondern Vaterschaften oder andere Abstammungen analysiert»<sup>35</sup>. Und die Nachfrage nimmt zu: «Immer mehr Menschen lassen DNA-Tests ausführen. Laut Branchenschätzungen hat sich die Anzahl direkt bestellter Tests im Jahr 2017 gegenüber dem Vorjahr auf über 12 Millionen verdoppelt. Dank technologischen Fortschritts und immer besserer Resultate bei sinkenden Priesen sind die Tests zu einem echten Business geworden – in der Schweiz wie im Ausland».<sup>36</sup> Eine Übersicht über den Markt für solche nicht-medizinischen Gentests hat das Bundesamt für Gesundheit im Jahr 2015 erstellen lassen im Zusammenhang mit der Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG). Der Bericht kommt unter anderem zum Schluss, «... dass in der Schweiz nicht-medizinische genetische Untersuchungen aktuell primär in den Bereichen Fitness und Ernährung sowie Genealogie angeboten werden»<sup>37</sup>.

Unabhängig davon, ob eine Untersuchung mit oder ohne ärztliche Beratung erfolgt, hat die Feststellung von ungünstigen Erbfaktoren mit geringem Vorhersagewert oft keinen Nutzen für die Betroffenen, weil kaum eindeutige Aussagen möglich sind. «... ist die Frage nach einem angemessenen Vorgehen schwierig. Neue Forschungsergebnisse legen in dieser Hinsicht jedoch nahe, dass die Möglichkeit das eigene Verhalten mithilfe prädiktiver Untersuchungsergebnisse zu verändern von vielen Personen nicht genutzt wird»<sup>38</sup>.

### 1.3.1. Beispiel 1: Ahnenforschung und Suche nach Verwandten

Auf dem Gebiet der genetischen Ahnenforschung und Verwandtschaftsabklärung sind neben 23andMe noch zahlreiche andere Firmen tätig. Einer der grössten Anbieter ist Ancestry.com mit einem DNA-Test für 99 Dollar im Angebot: «7 million people have learned more about themselves. Are you next? From discovering their ethnicity to connecting with distant relatives, the largest DNA network in the world is helping more people find the singular story in their DNA. ... AncestryDNA can estimate your origins to more than 350 regions around the world – 5x more regions than other DNA tests. ... You'll also be connected to living relatives who share parts of your DNA. And since Ancestry has the unique ability to bring together DNA results with 90,000,000 family trees and billions of historical records, we can also help you fill in pieces of your family history»<sup>39</sup>. Auch die Firma MyHeritage bietet die DNA-Analyse – der Test kostet 89 Dollar – als Werkzeug zur Ahnenforschung und zum Aufzeigen von Verwandtschaften an: «Entdecken Sie Ihre ethnische Herkunft und finden Sie mit unserem einfachen DNA-Test neue Verwandte. ... In den letzten 15 Jahren hat MyHeritage Millionen von Menschen dabei geholfen, neue Verwandte zu finden und ihre ethnische Herkunft zu entdecken»<sup>40</sup>. Gemäss eigenen Angaben hat die Firma 95 Millionen Nutzerinnen und Nutzer weltweit. Interessant für entsprechende Nachforschungen – und auch für Abklärungen im medizinischen Bereich – dürfte Island sein. In keinem anderen Land gibt es im Verhältnis zur Gesamtbevölkerung (rund 350'000 Personen) derart umfassende populationsgenetische Untersuchungen: «We have accumulated considerable data on the genetic makeup of the Icelandic population by sequencing the whole genomes of 2,636 Icelanders to depth of at least 10x and by chip genotyping 101,584 more»<sup>41</sup>. Ausserdem hat Island eine ausserordentlich weit zurückreichende und umfassende Aufzeichnung der Daten seiner Bewohnerinnen und Bewohner: «The Icelandic genealogical database contains 819,410 individuals back to 740 AD.

<sup>34</sup> Was die Gen-Datenschätze der Firmen so interessant macht. Nicola von Lutterotti, FAZ, 24.1.2018

<sup>35</sup> Ein «Gentest für zu Hause». US-Zulassung trotz Bedenken. Stephanie Lahrtz, NZZ, 8.4.2017

<sup>36</sup> Wenn eine Speichelprobe das Leben verändern kann. Luigi Jorio, swissinfo.ch, 16.5.2018

<sup>37</sup> <https://www.bag.admin.ch/dam/bag/de/dokumente/biomed/genetischeuntersuchung/aktuelle-rechtsetzungsprojekte/marktanalyse-marktentwicklung-nicht-med-gen-unters.pdf.download.pdf/marktanalyse-genetische-untersuchungen-bericht.pdf>

<sup>38</sup> Im Blickpunkt: Prädiktive genetische Testverfahren. Deutsches Referenzzentrum für Ethik in den Biowissenschaften, Juni 2017

<sup>39</sup> [www.ancestry.com/dna](http://www.ancestry.com/dna), abgerufen am 15.3.2018

<sup>40</sup> [www.myheritage.ch](http://www.myheritage.ch), abgerufen am 15.3.2018

<sup>41</sup> Sequence variants from whole genome sequencing a large group of Icelanders. Daniel F. Gudbjartsson et al., [www.nature.com/scientificdata](http://www.nature.com/scientificdata), DOI: 10.1038/sdata.2015.11, 25.3.2015



*Of the 471,284 Icelanders recorded to have been born in the 20th century, 91.1% had a recorded father and 93.7% had a recorded mother in the database»<sup>42</sup>.*

### *Unerwartete Verwandtschaft*

Die Erforschung der Familiengeschichte kann man als interessantes, harmloses Hobby bezeichnen, aber bisweilen können die Ergebnisse ganz unerwartete Folgen haben. Zur Illustration sei ein Fallbeispiel erwähnt, das in einer Reportage in der Zeitschrift «Beobachter» vom 5. Januar 2018 beschrieben wird. Ein 38-jähriger Mann, der als Einzelkind in Bern aufgewachsen war, liess bei 23andMe seine DNA analysieren. Als Ergebnis der genetischen Verwandtensuche erfuhr er, dass er über zwei Halbbrüder verfüge. Nach weiteren Abklärungen fand er schliesslich heraus «... dass er ein Kind der Samenbank ist, gezeugt 1979 in der Frauenklinik Bern. Dass sein Vater ein Unbekannter ist, dessen Personalien niemand notiert hatte. ... Den Samenspendern sicherten die Kliniken damals zu, sie nie zu outen. Den Eltern der Spenderkinder sagten die Ärzte, dass das nie ans Licht komme. Doch das Aufkommen günstiger Gentests via Internet macht dies Versprechen zusehends brüchig. Falls die Tests hierzulande so populär werden wie in den USA, könnten Hunderte Spenderkinder von ihren wahren Wurzeln erfahren»<sup>43</sup>. Der Betroffene war von der Erkenntnis zu seiner Herkunft völlig aufgewühlt: «Ein gigantisches Loch tat sich in meiner biografischen Landkarte auf. ... Das sind Erlebnisse, die ich niemandem wünsche»<sup>44</sup>. Erst seit 2001 muss in der Schweiz die Identität von Samenspendern erfasst werden. «Ein Kind hat das Recht, die Identität seiner Erzeuger zu erfahren, sobald es volljährig ist. Für rund 7500 Spenderkinder bringt diese Regelung nichts, da sie zwischen 1974 und 2000 in Schweizer Spitälern geboren wurden»<sup>45</sup>.

### *Nutzung von Ahnendatenbanken durch die Polizei*

Zum Zweck der Ahnenforschung freiwillig bereitgestellte DNA-Profile sind nicht nur für die Kundinnen und Kunden der entsprechenden Datenbank von Interesse. Ein aktuelles Beispiel aus Kalifornien zeigt, dass solche Daten auch zu Fahndungszwecken verwendet werden: «Last week's arrest of a suspect in the Golden State Killer Case in California has highlighted how DNA samples that have been volunteered for one purpose – in this case, genealogy – can be used for other reasons, often without the donor's explicit consent. ... it's another example of how new technology and techniques lead to unexpected conundrums, and how ethical and societal debate must catch up. ... The case of the Golden State Killer, linked to at least 50 rapes and 12 murders between 1976 and 1986, had gone cold – although investigators believed they had a reliable sequence of the perpetrator's DNA. Next they needed a match. So, according to reports, they uploaded the data to a popular website that compares people's genetic information to trace their relatives – in effect, creating a profile for him. They got lucky; a match with family members led them to identify and arrest Joseph James DeAngelo. ... Such discoveries have implications for user's wider family members, most of whom won't have put their DNA in such a database»<sup>46</sup>. Für die Fahndung nutzen die Ermittler einfach die Suchfunktion von Gedmatch.com, deren Datenbank Genomdaten von mehr als 600'000 Kundinnen und Kunden enthält. Dadurch fanden sie Angehörige des Tatverdächtigen und durch weitere Ermittlungen stiessen sie auf den inzwischen festgenommenen und angeklagten Joseph deAngelo. «Was vermutlich eine bis dahin ungelöste Serie von Gewaltverbrechen aufklärte, bereitet einigen Experten Unbehagen. Nicht nur, weil die Kunden von Ahnendatenbanken einer solchen Nutzung niemals zugestimmt haben. ... macht der Fall vielen klar, dass sie nicht nur ihre eigenen Erbanlagen im Internet preisgeben, sondern auch die ihrer Verwandten. Und wer weiss, was sich künftig noch alles aus den Genen herauslesen lassen wird?»<sup>47</sup> Das amerikanische Recht lässt offenbar diese Art der Ermittlung zu: «There are few legal roadblocks to police use of genetic databases intended to help individuals explore their health or identify genetic relatives. ... Beyond the Consti-

<sup>42</sup> **Sequence variants from whole genome sequencing a large group of Icelanders.** Daniel F. Gudbjartsson et al., [www.nature.com/scientificdata](http://www.nature.com/scientificdata), DOI: 10.1038/sdata.2015.11, 25.3.2015

<sup>43</sup> **Die Kinder der Samenbank auf Vatersuche.** Yves Demuth, Beobachter Nr. 1 / 2018, 5.1.2018, S. 17-23

<sup>44</sup> **Die Kinder der Samenbank auf Vatersuche.** Yves Demuth, Beobachter Nr. 1 / 2018, 5.1.2018, S. 17-23

<sup>45</sup> **Die Kinder der Samenbank auf Vatersuche.** Yves Demuth, Beobachter Nr. 1 / 2018, 5.1.2018, S. 17-23

<sup>46</sup> **Family connections.** A high-profile arrest in California shows how the long arm of law can now extend into DNA databases to check for relatives of suspected criminals. Editorial, Nature Vol. 557, p. 5, 3.5.2018

<sup>47</sup> **Gefasst.** Mit der Gendatenbank einer Website für Ahnenforschung haben US-Polizisten einen mutmasslichen Serienmörder aufgespürt. Datenschützern bereitet der Fall Unbehagen. Hanno Charisius, Tages-Anzeiger, 9.5.2'18

tution, three federal laws protect some genetic data against certain disclosures, but these too are unlikely to provide an effective shield against law enforcement searches in nonforensic genetic databases. ... Once an individual has voluntarily shared her data with a third party, she typically cannot claim any expectation of privacy in those data—and so the government need not secure a warrant before searching it. ... Consistent with this legal landscape, companies and websites that generate, interpret, or match genetic data directly for individuals often do not promise complete protection»<sup>48</sup>. Wohin das führen könnte, lässt sich vermuten anhand der Tatsache, dass bis Anfang 2018 mehr als 12 Millionen Menschen Genealogie-Tests haben machen lassen. «Und die Zahl der Getesteten wächst weiterhin monatlich um etwa eine Million. Damit wird bald der Punkt erreicht sein, an dem von fast jedem US-Einwohner ein naher oder entfernterer Verwandter eine DNA-Probe abgegeben hat»<sup>49</sup>.

*Expertenkommission rät von solchen Tests ab*

Genetische Tests, die keine Aussagen zu Krankheiten bezwecken – wie solche zur Ahnenforschung – sind in der Schweiz auch ohne Arztkonsultation erlaubt und dürfen von Schweizer Firmen angeboten werden. Die Eidgenössische Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK) rät allerdings von solchen Tests ab «weil sie verstörende Resultate zur Folge haben können. Konsumenten sollten zudem die Datenschutzbestimmungen genau prüfen, bevor sie ihren Speichel in ein Labor in der Schweiz oder nach Übersee senden. Intimste Daten werden möglicherweise weitergegeben oder ewig gespeichert»<sup>50</sup>.

### 1.3.2. Beispiel 2: Individuelle Optimierung der Ernährung anhand von Gentests

In Zukunft könnten individuelle Ernährungsratschläge sich auch auf von Daten aus einer Gen-Analyse abstützen. Die Forschungsdisziplin der Nutrigenetik oder Nutrigenomik, die sich mit den genetischen Grundlagen des Stoffwechsels befasst, ist relativ jung, weshalb die Datenlage in diesem Bereich noch eher unsicher ist. Doch Studien haben gezeigt «dass die Gene mitverantwortlich sind für Fettleibigkeit oder für Unverträglichkeiten wie Laktose- oder Gluten-Intoleranz. Auch die Aufnahme von Omega-3-Fettsäuren, Vitaminen. Antioxidantien oder saturierten Fetten wird offenbar von einzelnen Genvarianten beeinflusst. Ziel der Nutrigenetiker ist es aufgrund der Genanalyse präzise Ernährungsempfehlungen für jede Person abzugeben»<sup>51</sup>. So spielen genetische Faktoren eine Rolle dabei, wie effektiv der Körper Fett verbrennt.

Aus den genetischen und biochemischen Daten soll beispielsweise errechnet werden, wie viel Energie jemand höchstes zu sich nehmen sollte, um schlank zu bleiben. «Was wie ferne Zukunftsmusik klingt, wird derzeit entwickelt und zum Teil bereits erprobt. Hannelore Daniel von der Technischen Universität München stellt eines dieser Programme vor ... Daniel hat am grössten Projekt auf dem Gebiet der personalisierten Ernährung mitgewirkt. Das EU-Programm, genannt Food4me, ist kürzlich abgeschlossen worden. ... Das positive Ergebnis: Die individuellen Empfehlungen halfen den Teilnehmern besser, sich gesünder zu ernähren, als die allgemeinen Empfehlungen. Als Nebeneffekt nahmen viele ab»<sup>52</sup>. Allerdings hat sich auch gezeigt, dass die Berücksichtigung der Veranlagung im vorliegenden Fall keinen Einfluss auf den Erfolg der Beratung hatte. Wichtiger als das Vorhandensein gewisser Genvarianten scheint die Aktivität der Gene zu sein, oder die Änderung der Genaktivität beim Verzehr verschiedener Nahrungsmittel. Gemäss einer Studie von Guy Vergères, Leiter der Forschungsgruppe Funktionelle Ernährungsbiologie bei Agroscope in Bern «... waren bei einem Teil der übergewichtigen Versuchspersonen andere Gene aktiv als bei schlanken Personen»<sup>53</sup>. Allerdings traf dies nicht für alle Personen zu, zudem verändert sich die Aktivität der Gene im Verlauf des Lebens.

<sup>48</sup> **Policy Forum: Genetics and Privacy: Genealogy databases and the future of criminal investigation.** Natalie Ram et al. Science Vol. 360, pp. 1078-179, 8.6.2018

<sup>49</sup> **Polizei ermittelt Täter über Gendatenbank von Ahnenforschern.** Antonio Regalado, Technology Review, Juni 2018, S. ?

<sup>50</sup> **Die Kinder der Samenbank auf Vatersuche.** Yves Demuth, Beobachter Nr. 1 / 2018, 5.1.2018, S. 17-23

<sup>51</sup> **Jedem sein eigenes Süppchen.** NZZ Folio, Nr. 12/2016 & 1/2017; Dezember 2016, S. 36-39

<sup>52</sup> **Ernährungs-Tipps aus Blut und Genen.** Anke Fossgreen, Sonntags-Zeitung, 18.9.2016

<sup>53</sup> **Ernährungs-Tipps aus Blut und Genen.** Anke Fossgreen, Sonntags-Zeitung, 18.9.2016

## Angebote trotz unsicherer Faktenlage

Trotz der Unsicherheiten gibt es schon kommerzielle Angebote wie jenes der amerikanischen Firma Habit, die das Testkit «Habit Core» für 299 Dollar verkauft und wie folgt anpreist: *«A great starting point to unlock your unique nutrition needs. ... Learn about your DNA and metabolism, from how you handle macronutrients to select nutrition-related heart health markers. ... Personalized nutrition recommendations based on your test results»*<sup>54</sup>. Geplant ist offenbar eine Ausweitung des Geschäftsfelds auf die individuelle Verpflegung: *«Aus den Daten eruiert eine ‚Nutrition Intelligence Engine‘ mit einem Algorithmus den persönlichen Ernährungstyp. ... Das Ergebnis wird auf eine App hochgeladen, die einem hilft, den persönlichen Diätplan zusammenzustellen. Mittelfristig will das kalifornische Start-up für jeden Kunden die optimale Mahlzeit nicht nur konzipieren, sondern von eigenen Köchen zubereiten lassen und nach Hause liefern. Ein Investor ist bereits an Bord: Campbell Soup ...»*<sup>55</sup>. Auch die deutsche Firma Progenom bietet einen Gentests zur Optimierung der Ernährung an: *«Da Ihre Ernährung für Ihre Gesundheit eine entscheidende Rolle spielt, können wir nun durch die Analyse Ihrer Gene und die Anpassung Ihrer Ernährung erreichen, dass mehr als 20 potentiellen Stoffwechselproblemen vorgebeugt werden kann»*<sup>56</sup>. Es handelt sich dabei gemäss Firmenangaben um einen nicht-medizinischen Gentest, der auch ohne Arztkonsultation erhältlich ist. In der Schweiz wird er von Apotheken angeboten: *«Apotheker verkaufen dieses Testpaket unter dem Namen DNA-Nutricontrol. Kostenpunkt: bis zu 900 Franken ... Progenom und andere Anbieter verkaufen in der Schweiz jährlich etwa 4000 solche Gentests, schätzt das Bundesamt für Gesundheit. Selbst Nahrungsmittelkonzerne wie Nestlé forschen auf diesem Gebiet»*<sup>57</sup>.

## Abgrenzung von medizinischen Tests schwierig

Die Abgrenzung von «Lifestyle-Analysen» von medizinischen Untersuchungen ist wohl nicht so eindeutig, wie dies auf den ersten Blick erscheint. Gerade die Angaben von Progenom lassen Zweifel aufkommen: *«Da in diesem Test so viele verschiedene Gene und Krankheitsrisiken [sic!] untersucht werden, entsteht für jede Person eine einzigartige Kombination aus empfehlenswerten und weniger geeigneten Nahrungsmitteln sowie Vitaminen und Mineralstoffen»*<sup>58</sup>. Die Firma handhabt dieses Dilemma offenbar so, dass sie die im engeren Sinn medizinisch relevanten Testergebnisse nicht bekanntgibt: *«Zudem könnte der Gentest Krankheiten im Stoffwechsel wie etwa die Eisenspeicherkrankheit aufdecken. ... Das irritierende dabei: der Kunde darf nichts davon erfahren. Denn Progenom darf diese Tests nicht als medizinische Tests verkaufen, sondern nur als Lifestyle-Tests»*<sup>59</sup>.

## Mehr Daten erforderlich

Allerdings dürften genetische Daten zur Optimierung der Ernährung nicht genügen. Im Zeitalter von Big Data und stets leistungsfähigeren Algorithmen ist eine Ausweitung der Datenbasis nicht unrealistisch: *«Es braucht noch viele weitere Informationen: etwa, welche Gene aktiv sind, welche Stoffwechselprodukte sie freisetzen, wie hoch die Blutzuckerwerte sind oder welche Bakterien im Darm beim Verdauen helfen. Nehmen wir an, es sei künftig tatsächlich möglich, aus all diesen Daten individuelle Speisepläne und Bewegungsprogramme zusammenzustellen. Dann ergeben sich neue Fragen. Etwa: Was passiert mit den Daten? Im besten Fall helfen sie uns, weil wir die individuellen Empfehlungen befolgen und es uns entsprechend gut geht. Im schlechtesten Fall erhöht die Krankenkasse die Prämie, wenn die aktuellen Blutwerte zeigen, dass wir wieder zu viel fettes Fleisch gegessen und zu viele Süssigkeiten genascht haben»*<sup>60</sup>.

<sup>54</sup> [habit.com/#shopProducts](https://habit.com/#shopProducts), abgerufen am 19.3.2018

<sup>55</sup> **Jedem sein eigenes Süppchen.** NZZ Folio, Nr. 12/2016 & 1/2017; Dezember 2016, S. 36-39

<sup>56</sup> [www.progenom.com/progenom-produkte/produkt/lifestyle-analysen-ohne-arzt-70/nutrition-sensor-288/](http://www.progenom.com/progenom-produkte/produkt/lifestyle-analysen-ohne-arzt-70/nutrition-sensor-288/), abgerufen am 20.3.2018

<sup>57</sup> **Teures Abnehmen nach den Genen.** Luzia Mattmann, saldo Nr. 17/2016, 26.10.2016

<sup>58</sup> [www.progenom.com/progenom-produkte/produkt/lifestyle-analysen-ohne-arzt-70/nutrition-sensor-288/](http://www.progenom.com/progenom-produkte/produkt/lifestyle-analysen-ohne-arzt-70/nutrition-sensor-288/), abgerufen am 20.3.2018

<sup>59</sup> **Teures Abnehmen nach den Genen.** Luzia Mattmann, saldo Nr. 17/2016, 26.10.2016

<sup>60</sup> **Individuelle Speisepläne werden künftig das Zusammenleben verändern.** Anke Fossgreen, Sonntags-Zeitung, 18.9.2016

## Megatrend oder Hype?

Obwohl die Nutrigenetik noch nicht zum üblichen Repertoire der Ernährungsberatung gehört, sieht die bereits zitierte Ernährungswissenschaftlerin Hannelore Daniel einen «absoluten Megatrend» der personalisierten Ernährung auf uns zukommen: *«Die Konsumenten werden bombardiert mit Informationen über die angeblich richtige, gesunde, nachhaltige, politisch korrekte Ernährung. Sie sind dadurch überfordert, gestresst, sehnen sich nach Orientierung». Deshalb seien sie auch anfällig für unsinnige Versprechen aller Art. Doch die Entwicklung werde sich weiter beschleunigen. In Zukunft ... wird jeder seinen persönlichen Online-Supermarkt haben. Mit allem, was ihm angeblich am besten bekommt und seinem Lebensstil und seinen Wertvorstellungen entspricht. Für die Industrie ist das Ganze interessant, weil sie die Kunden so noch enger an bestimmte Marken binden kann»*<sup>61</sup>. Diese Aussage illustriert auch die hochgeschraubte Debatte, die bisweilen zum Thema der Ernährung stattfindet. Es ist noch nicht klar, inwiefern die Nutrigenomik unseren Speiseplan tatsächlich verändern wird. Doch die Möglichkeit, immer mehr Genom-Daten mit besseren Methoden der Bioinformatik auszuwerten dürfte weitere Erkenntnisse im Hinblick auf die Ernährung bringen. Ob wegen der individuell unterschiedlichen Bedürfnisse die gesellige Mahlzeit bald schon der Vergangenheit angehören wird, ist allerdings eine offene Frage.

### 1.3.3. Weitere Beispiele: Aktuelle Entwicklungen bei «Lifestyle Gentests»

Zu welchen Anteilen Intelligenz vererbt bzw. durch Umweltfaktoren beeinflusst wird, ist seit Jahrzehnten Gegenstand lebhafter Diskussionen. Nun schlägt das Pendel erneut in Richtung «angeboren» aus. Robert Plomin vom Kings's College in London hat im März 2018 einen vielbeachteten Artikel veröffentlicht und stellt fest: *«Intelligenz ist stark vererbbar und eignet sich besser zur Vorhersage von Bildungsstand, beruflichem Erfolg oder Lebenserwartung als jede andere Eigenschaft»*<sup>62</sup>. Zwar hat man bis anhin keine Gene gefunden, welche einzeln einen massgeblichen Einfluss auf die Intelligenz haben. *«Doch indem man die vielen kleinen Effekte aufaddiert, erhält man einen Wert, der etwas über die Intelligenz aussagt. Dieser Wert, ‚polygenic score‘, wird schon bald zum Standardangebot kommerzieller Gentests gehören, ist Plomin überzeugt»*<sup>63</sup>. Laut Plomin könnten Eltern so frühzeitig die kognitiven Fähigkeiten und das schulische Potenzial ihrer Kinder abschätzen, und eine «Präzisions-Bildung» könnte genau auf die genetischen Voraussetzungen des Kindes abgestimmt werden. Allerdings dürften die gegenwärtigen Möglichkeiten für solche Vorhaben nicht genügen. Der Lausanner Biostatistiker Zoltan Kutalik gibt zu bedenken, dass man heute noch weit davon entfernt sei, mit einer DNA-Analyse auf die Intelligenz einer Person schliessen zu können: *«Mit dem von Plomin propagierten Gen-Wert kann man zum jetzigen Zeitpunkt gerade einmal 4 Prozent der IQ-Unterschiede erklären»*<sup>64</sup>. Trotz dieser Bedenken sind die ersten Tests bereits auf dem Markt: *«Die Gentest-Firma GenePlaza»*<sup>65</sup> *etwa bietet seit November letzten Jahres ... eine ‚Intelligence App‘ an, die basierend auf der DNA des Kunden berechnet, wo sich dieser im Vergleich zu anderen Kunden auf der Intelligenz-Skala befindet»*<sup>66</sup>.

Auch in die psychologische Beratung haben Gentests bereits Eingang gefunden: Die Firma Karmagenes bietet neben psychometrischen Analysen und online-Beratung für knapp 200 Franken auch ein «Beratungspaket» an, welches zusätzlich eine DNA-Untersuchung enthält. Die Beratung soll den Kundinnen und Kunden in erster Linie dazu dienen, ihre beruflichen Potenziale besser kennenzulernen und auszuschöpfen: *«We combine genetic and psychometric analysis to bridge the gap between your innate potential and acquired skills. ... Enhance your self-awareness and improve your career choices. Know what are your*

<sup>61</sup> **Jedem sein eigenes Süppchen.** NZZ Folio, Nr. 12/2016 & 1/2017; Dezember 2016, S. 36-39

<sup>62</sup> **Wie klug machen die Gene?** Das Erbgut bestimmt unseren IQ behaupten Forscher und bringen erste DNA-Tests auf den Markt. Theres Lüthi, NZZ am Sonntag, 6.5.2018

<sup>63</sup> **Wie klug machen die Gene?** Das Erbgut bestimmt unseren IQ behaupten Forscher und bringen erste DNA-Tests auf den Markt. Theres Lüthi, NZZ am Sonntag, 6.5.2018

<sup>64</sup> **Wie klug machen die Gene?** Das Erbgut bestimmt unseren IQ behaupten Forscher und bringen erste DNA-Tests auf den Markt. Theres Lüthi, NZZ am Sonntag, 6.5.2018

<sup>65</sup> <https://www.geneplaza.com/app-store/60/preview>

<sup>66</sup> **Wie klug machen die Gene?** Das Erbgut bestimmt unseren IQ behaupten Forscher und bringen erste DNA-Tests auf den Markt. Theres Lüthi, NZZ am Sonntag, 6.5.2018

*strengths and how they can influence your success»<sup>67</sup>. Andererseits soll es auch die Lebensqualität im privaten Bereich verbessern: «Get your analytical behavioral report and make better life choices. Talk any-time with one of our personality coaches and ask for personalised advice. Understand the reasoning behind your personal life decisions. Make real and trustful relationships with people who you connect»<sup>68</sup>.*

Eine andere aktuelle Entwicklung, die zu einer weiteren Ausweitung von Gentests führen könnte, hat zwar einen medizinischen Hintergrund (Abklärung der Veranlagung zu Krankheiten), zählt also im engen Sinn nicht zu den lifestyle-Gentest. Die Untersuchung erfolgt aber nicht auf ärztliche Verordnung hin, sondern weil einige amerikanische Arbeitgeber die Genomanalyse quasi als «Bonus-Element» anbieten, mit der Idee, Talente anzulocken: *«De nombreuses compagnies, surtout sur la côte Ouest des Etats-Unis, proposent aux employés de séquencer leur génome. Elles collaborent toutes avec la start-up Color Genomics<sup>69</sup>, qui offre un test capable de détecter les 30 mutations de gènes héréditaires associées aux cancers les plus communs. ... Le taux de participation a surpris le PDG de Levi Strauss, Chip Bergh, qui propose les kits de dépistage depuis l'automne dernier. 'Plus de la moitié des 1100 salariés y ont eu recours' a-t-il dit au New York Times. Mais les entrepreneurs ne jouent-elles pas avec la feu ? Proposer aux salariés de lire l'avenir dans leurs gènes – afin qu'ils prennent des mesures préventives en matière des santé pour être plus productif – pourrait produire l'effet inverse : les démotiver au travail et augmenter le taux d'absentéisme»<sup>70</sup>.*

#### **1.3.4. Gesetzesrevision berücksichtigt «Lifestyle Gentests»**

Die gesetzliche Grundlage für Gentests, das Bundesgesetz für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) wird derzeit überarbeitet<sup>71</sup>. Bisher reguliert es nur die Gentests im medizinischen Bereich, weil es bei der Erarbeitung des Gesetzes, welches 2007 in Kraft trat, noch kaum Tests gab, die sich direkt an Konsumentinnen und Konsumenten richten. Das hat sich allerdings geändert: *«... hat sich aber ein Geschäftsfeld gebildet, das am Rande der Wissenschaftlichkeit operiert. Seit gut zehn Jahren verkaufen Firmen Gentests direkt an interessierte Menschen ohne den ‚Umweg‘ über einen Arzt ... Sie bieten ihre Dienste im Internet, in Apotheken oder Fitnessstudios an. Die Kunden geben eine Speichelprobe ab und erhalten wenig später genetische Informationen mit mehr oder weniger hoher Relevanz. ... Momentan ist ... unklar, ob nicht-medizinische Gentests einfach nicht reguliert oder verboten sind, weil sie im Gesetzestext schlicht nicht erwähnt werden. Eine Revision des Gesetzes ist daher angebracht»<sup>72</sup>.*

Im revidierten Gesetz sollen nun die als «Lifestyle-Gentests» bezeichneten, nicht-medizinischen Tests ebenfalls reguliert und je nach Informationsgehalt mit unterschiedlich strengen Auflagen auch ausserhalb von Arztpraxen erlaubt werden. So könnten Schweizer Firmen solche Tests anbieten. Bisher sind sie nur von ausländischen Firmen erhältlich – es ist nicht verboten, solche sowie medizinisch relevante Gentests bei einer ausländischen Firma zu bestellen. Dieses Angebot wird auch rege genutzt.

Der Nationalrat hat im Februar 2018 über die Gesetzesvorlage beraten und der Revision weitgehend zugestimmt. *«Pratiquement à l'unanimité, la chambre du peuple a adopté la projet du Conseil fédéral. ... Heureusement, cette nouvelle loi légifère le domaine de l'analyse génétique non médicale. Elle encadre donc ce nouveau commerce. Publicité, gestion de la protection des données, utilisation commerciale des données, tous ces éléments sont prise en compte. ... Le National a décidé de maintenir le projet initial du Conseil fédéral, et donc de ne pas permettre l'utilisation de données génétiques pour les assurances vie jusqu'à 400000 francs»<sup>73</sup>. Je nach Zweck des Gentests sollen unterschiedliche Auflagen gelten. «Strengere Standards sind für genetische Untersuchungen zu Merkmalen vorgesehen, die als besonders schützenswert wahrgenommen werden und die beträchtliche Auswirkungen auf die Lebensweise haben. Dabei handelt es sich etwa um Test-*

<sup>67</sup> <https://karmagenes.co/>

<sup>68</sup> <https://karmagenes.co/>

<sup>69</sup> <https://www.color.com/>

<sup>70</sup> **Le dépistage génétique comme prestation de l'employeur.** Emily Turrettini, Le Temps, 23.4.2018

<sup>71</sup> **Botschaft des Bundesrates und Entwurf des revidierten Gesetzes:**  
<https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/themen/mensch-gesundheit/biomedizin-forschung/genetische-untersuchungen/aktuelle-rechtsetzungsprojekte1.html>

<sup>72</sup> **Der Blick ins Erbgut wir zum Spiel mit dem Feuer.** Lena Stallmach, NZZ, 24.1.2018

<sup>73</sup> **Analyse génétique humaine: la sagesse du parlement.** Géraldine Marchand-Balet, Le Temps, 15.3.2018

ergebnisse zur ethnischen Herkunft oder zu Eigenschaften wie Charakter, Intelligenz oder Begabungen. Solche Tests müssen von Fachpersonen ... veranlasst und von anerkannten Laboratorien durchgeführt werden. ... Die übrigen genetischen Test mit vergleichsweise geringem Missbrauchspotenzial können die Konsumenten auch künftig direkt bestellen»<sup>74</sup>.

Die Nationalrätin Géraldine Marchand-Balet erwartet grosse Auswirkungen dieser leicht zugänglichen Gentests und wundert sich darüber, dass das Thema der Gentests weder in der Politik noch in den Medien für heftige Debatten gesorgt hat: *«Il est donc important de rappeler que cette nouvelle loi traite d'éléments qui changent ou changeront fondamentalement notre façon de vivre ... malgré les enjeux éthiques et économiques très forts, une multitude de sujets potentiellement ,chauds' et propices aux rebondissements, le projet de loi a été validé, sans vrais éclats de voix ou coups de poing sur la table»*<sup>75</sup>. Auch der Ständerat hat das revidierte Gesetz inzwischen angenommen. Im Juni 2018 wurde es in der Schlussabstimmung von beiden Parlamentskammern ohne Gegenstimme verabschiedet<sup>76</sup>. Soweit bekannt, ist kein Referendum gegen das Gesetz geplant.

---

<sup>74</sup> **Lebensversicherer bei Gentest gebremst.** Christof Forster, NZZ, 27.2.2018

<sup>75</sup> **Analyse génétique humaine: la sagesse du parlement.** Géraldine Marchand-Balet, Le Temps, 15.3.2018

<sup>76</sup> **Parlament verabschiedet 14 Vorlagen.** sda, NZZ, 16.6.2018

## 2. Relevante Aspekte für eine TA-SWISS-Studie

### Generell

- Die Methoden der DNA-Sequenzierung sind bereits effizient und preiswert, zudem werden sie fortwährend verbessert (Hochdurchsatzsequenzierung) und auch die Werkzeuge der Bioinformatik zur Auswertung der Daten werden optimiert (künstliche Intelligenz). Welche zusätzlichen Anwendungsfelder sind absehbar infolge dieser Entwicklungen und welche neuen Fragen sind damit verbunden?
- Wie ist die Verantwortlichkeit geregelt, wenn bei Auswertungen der DNA-Daten durch künstliche Intelligenz Fehler und Fehleinschätzungen vorkommen?
- In welchen Bereichen gibt es Überschneidungen zwischen professionellen Anwendungen und solchen, die an Konsumentinnen und Konsumenten gerichtet sind bzw. wie können die (rechtlich unterschiedlich geregelten) Bereiche auseinander gehalten werden, sodass keine Probleme (z.B. bei der Verwendung der Daten) entstehen?
- Was ändert sich für Konsumentinnen und Konsumenten, wenn das revidierte Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) in Kraft tritt?
- In Bereichen wie Ernährung oder Gesundheit spielen neben genetischen auch Umweltfaktoren eine wichtige Rolle, und genetische Aussagen sind mit Wahrscheinlichkeiten verbunden. Inwiefern wird dem – insbesondere bei Gentests, die sich an Konsumentinnen und Konsumenten wenden – Rechnung getragen, um einen genetischen Determinismus zu vermeiden?

### Rechtsmedizin

- In «speziellen Anwendungsgebieten», wie die Rechtsmedizin eines ist, werden neuen Methoden oft erstmals eingesetzt, bevor sich ein breiteres Anwendungsspektrum ergibt. Welche Einsatzmöglichkeiten kommen für das «DNA-Phenotyping» ausserhalb der Forensik in Frage?
- Wie verlässlich sind solche Profile beim heutigen Stand der Technik (DNA-Analyse und Algorithmen zur Auswertung) bzw. welche Anforderungen müssen Aussagen zu Körpermerkmalen anhand von genetischen Daten erfüllen, damit sie für polizeiliche Ermittlungen verwendet werden dürfen?
- Wie kann sichergestellt werden, dass die Anwendung der Methode mit dem Datenschutz vereinbar ist?
- Wie ist die Rechtslage in der Schweiz, und welche Anpassungen sind vorgesehen bei der Revision des DNA-Profil-Gesetzes?

### Ahnenforschung und Suche nach Verwandten

- DNA-Daten können dazu verwendet werden, durch die Konsultation von frei zugänglichen Genealogie-Datenbanken nach Verwandten zu suchen, auch wenn die Proben, aus welchen die Daten stammen, gar nicht zu diesem Zweck erhoben wurden. Wie ist mit dieser Problematik der Zusatz- bzw. Überschussinformation umzugehen?
- Verwandtschafts-Abklärungen können zu unerwarteten und belastenden Ergebnissen führen. Wie wird sichergestellt, dass nur bei ausdrücklicher Suchabsicht solche Resultate offengelegt werden und dass die Genprofile von Menschen, die Ihre Daten nicht dafür zur Verfügung stellen wollen, vertraulich bleiben (Recht auf Nichtwissen)?
- In welchen Fällen gibt es einen Anspruch auf die Abklärungen bzw. auf die Offenlegung von Ergebnissen (Recht auf Wissen)?

### Individuelle Optimierung der Ernährung anhand von Gentests

- Welche für die Konsumentin/den Konsumenten relevanten Erkenntnisse gibt es für die Optimierung der Ernährung gemäss Genprofil?
- Wie steht es um den Nutzen einer entsprechend angepassten Ernährung – sowohl für Personen, welche dies als präventive Massnahme anwenden wie auch für solche, die krankheitsbedingt eine spezielle Ernährung benötigen?
- Welche Tests sind derzeit auf dem Markt und wie sind diese zu beurteilen?