




*Alexander Lang, Brigitte Gschmeidler, Malte-C. Gruber,
Milena Wuketich, Elena Kinz, Vagias Karavas, Florian Winkler,
Simone Schumann, Nina Burri und Erich Griessler*



Neue Anwendungen der DNA-Analyse: Chancen und Risiken

Interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung

Liebe Leserin, lieber Leser

Wir freuen uns, dass Sie unsere Open-Access-Publikation heruntergeladen haben. Der vdf Hochschulverlag fördert Open Access aktiv und publiziert seit 2008 Gratis-eBooks in verschiedenen Fachbereichen:

[Übersicht Open-Access-Titel](#)

Möchten auch Sie Open Access publizieren?

Der vdf Hochschulverlag stellt Ihre Publikation u.a. im eigenen Webshop sowie der ETH-Research-Collection zum Download bereit!

Kontaktieren Sie uns unter verlag@vdf.ethz.ch

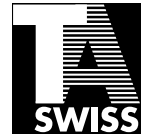
Gerne informieren wir Sie auch in Zukunft über unsere (Open-Access-)Publikationen in Ihrem Fachbereich.

[Newsletter abonnieren](#)

Auch Sie können Open Access unterstützen.

[Hier geht's zum Spenden-Button](#)

Herzlichen Dank!



Brunngasse 36
CH-3011 Bern
www.ta-swiss.ch

TA-SWISS 74/2020

*Alexander Lang, Brigitte Gschmeidler, Malte-C. Gruber,
Milena Wuketich, Elena Kinz, Vagias Karavas, Florian Winkler,
Simone Schumann, Nina Burri und Erich Griessler*

Neue Anwendungen der DNA-Analyse: Chancen und Risiken

Interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung



Bibliografische Information der Deutschen Nationalbibliothek

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliografie; detaillierte bibliografische Daten sind im Internet über <http://dnb.dnb.de> abrufbar.

Dieses Werk einschliesslich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung ausserhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne Zustimmung des Verlages unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen, Mikroverfilmungen und die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

This work is licensed under creative commons license
CC BY 4.0.



Zitiervorschlag Buch gesamt

Lang, A., Gschmeidler, B., Gruber, M.-C., Wuketich, M., Kinz, E., Karavas, V., Winkler, F., Schumann, S., Burri, N., Griessler, E. (2020): Neue Anwendungen der DNA-Analyse: Chancen und Risiken. Interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung. TA-SWISS Publikationsreihe (Hrsg.): TA 74/2020. Zürich: vdf.

Zitiervorschlag einzelner Buchbeitrag (Beispiel)

Lang, A., Winkler, F. (2020): DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtenforschung.
In: Lang, A., Gschmeidler, B., Gruber, M.-C., Wuketich, M., Kinz, E., Karavas, V., Winkler, F., Schumann, S., Burri, N., Griessler, E.: Neue Anwendungen der DNA-Analyse: Chancen und Risiken. Interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung. TA-SWISS Publikationsreihe (Hrsg.): TA 74/2020. Zürich: vdf, S. 67–144.

Coverabbildungen:

© Rechts: [stock.adobe.com/contributor/206710010/Good Studio](https://stock.adobe.com/contributor/206710010/Good%20Studio)

© 2020 vdf Hochschulverlag AG an der ETH Zürich

ISBN 978-3-7281-4037-1 (Printausgabe)

Download open access:

ISBN 978-3-7281-4038-8 / DOI 10.3218/4038-8

www.vdf.ethz.ch

verlag@vdf.ethz.ch

Projektkonsortium

Institut für Höhere Studien – Institute for Advanced Studies (IHS)

Techno-Science and Societal Transformation (TSST)

Alexander Lang

Florian Winkler

Milena Wuketich

Erich Griessler

Open Science – Lebenswissenschaften im Dialog

Elena Kinz

Brigitte Gschmeidler

Simone Schumann

Universität Luzern

Institut für Juristische Grundlagen lucernaiuris

Zentrum für Recht & Gesundheit

Malte-C. Gruber

Vagias Karavas

Nina Burri

Danksagung

Das Projektteam bedankt sich bei den Mitgliedern der von TA-SWISS organisierten Begleitgruppe für die konstruktive Zusammenarbeit in allen Phasen der Studie und für ihre kritischen und hilfreichen Hinweise und Kommentare: Nadine Keller, Adelgunde Kratzer, Alice Reichmuth Pfammatter, Reinhard Riedl, Giatgen Spinas, Franziska Sprecher, Andrea Superti-Furga, Guy Vergères und Markus Zimmermann.

Unseren nicht namentlich genannten Interviewpartnerinnen und -partnern gebührt Dank dafür, dass sie uns wertvolle Einsichten und Hinweise zu den hier behandelten Themen gegeben haben. Ihr Wissen und ihre Sichtweisen haben unsere Studie ausserordentlich bereichert!

Ausserdem möchten wir TA-SWISS für die Förderung dieser Studie danken und insbesondere Adrian Rüeegsegger und Elisabeth Ehrensperger von TA-SWISS Dank für die kooperative Begleitung des Projekts aussprechen!

Inhaltsverzeichnis

Projektkonsortium	3
Danksagung	4
Zusammenfassung	9
Executive Summary.....	15
Résumé.....	20
Riassunto	26
1. Interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung neuer Anwendungen der DNA-Analyse: Einleitung.....	31
<i>Alexander Lang, Elena Kinz, Florian Winkler, Brigitte Gschmeidler, Malte-C. Gruber, Milena Wuketich und Vagias Karavas</i>	
1.1. Ziele und Aufbau der Studie	33
1.2. Forschungsansatz und -methoden	35
1.3. TA-SWISS-Begleitgruppe	40
2. Grundlagen genetischer Analysen	41
<i>Elena Kinz und Brigitte Gschmeidler</i>	
2.1. Molekulargenetische Grundlagen	41
2.2. Grundlagen und Methoden der DNA-Analyse	50
2.3. Neue Anwendungen der DNA-Analyse	58
3. DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtenforschung	67
<i>Alexander Lang und Florian Winkler</i>	

3.1.	Unternehmen und Dienstleistungen	68
3.2.	Umsetzung und Herausforderungen	79
3.3.	Weiterführende Verwendung der Daten	87
3.4.	Nutzung und Auswirkungen.....	96
3.5.	Datenschutz und Privatsphäre	112
3.6.	Informationsvermittlung und Einwilligung	122
3.7.	«Selbstbeobachtung»: Nutzungsperspektive	132
3.8.	Diskussion	141
4.	DTC-Lifestyle-Gentests	145
	<i>Elena Kinz, Brigitte Gschmeidler und Simone Schumann</i>	
4.1.	Das Angebot an DTC-Lifestyle-Gentests	147
4.2.	Information und Transparenz	178
4.3.	Nutzung und Auswirkungen: Chancen und Risiken	192
4.4.	DTC-Lifestyle-Gentests: ein «Selbstversuch».....	210
4.5.	Fazit	219
5.	Neue DNA-Analysen in der Forensik:	
	DNA-Phänotypisierung	223
	<i>Milena Wuketich, Florian Winkler und Nina Burri</i>	
5.1.	DNA-Analysen in der Forensik	225
5.2.	Merkmalsbestimmung mittels DNA-Phänotypisierung	228
5.3.	DNA-Phänotypisierung in der Ermittlungsarbeit und Straf- verfolgung	237
5.4.	DNA-Phänotypisierung in der Schweiz.....	241
5.5.	Gesellschaftliche Implikationen und Auswirkungen	243
5.6.	Diskussion	247

6.	Rechtlicher Kontext und Regulierung	251
	<i>Vagias Karavas, Nina Burri und Malte-C. Gruber</i>	
6.1.	Genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs	252
6.2.	Forensische DNA-Analyse als strafprozessuale Zwangsmassnahme im Schweizer Recht	266
6.3.	Umgang mit genetischen Daten	279
6.4.	Fazit	300
7.	Neue Anwendungen der DNA-Analysen: Schlüsse und Empfehlungen	303
	<i>Alexander Lang, Brigitte Gschmeidler, Malte-C. Gruber, Milena Wuketich, Elena Kinz, Florian Winkler, Simone Schumann, Vagias Karavas und Nina Burri</i>	
7.1.	Keine blosser Unterhaltung: Nutzungspraxis und Auswirkungen erforschen	303
7.2.	Datenintransparenz und Informationsdefizite	306
7.3.	Schutz Minderjähriger und dritter Personen	308
7.4.	Erwartungen und Realitätsabgleich	310
7.5.	DNA-Phänotypisierung: Fragen der Verhältnismässigkeit	311
	Referenzen und Quellen	313
	Rechtsquellen	375
	Durchgeführte Interviews	377
	Glossar und Abkürzungen	379
	Begleitgruppe	383
	TA-SWISS	384

Abbildungsverzeichnis

Abb. 1: Aufbau und Bestandteile der DNA	42
Abb. 2: Bereiche eines Gens	44
Abb. 3: Transkription und Translation.....	45
Abb. 4: Beispielangebot an Gesundheits- und Lifestyle-DTC-Gentests ...	61
Abb. 5: Darstellung nationaler Herkunft (schematisiert).....	73
Abb. 6: Darstellung von Verwandtschaftsverhältnissen (schematisiert) ...	76

Tabellenverzeichnis

Tab. 1: DTC-Gentest-Angebot für Herkunfts- und Verwandtschafts- analyse	69
Tab. 2: Herkunftsanalysen: Zeithorizont und Art der Identifikation	72
Tab. 3: Referenzpopulationen für Analyse der biogeografischen Herkunft.....	84
Tab. 4: Verwandtenforschung	86
Tab. 5: Identität als Thema der DTC-Gentest-Webseiten.....	101
Tab. 6: Kategorisierung der DTC-Lifestyle-Gentests	150
Tab. 7: Analyisierte Anbieter von DTC-Lifestyle-Gentests.....	151
Tab. 8: Marker mit potenziell erkrankungsbezogenem Informations- gehalt.....	170
Tab. 9: Kategorisierung von Werbeslogans von DTC- Gentestanbietern.....	195

Zusammenfassung

Ausgangslage

Im Zuge der Entwicklungen in Genetik und Molekularbiologie in den letzten Jahrzehnten sind neue Anwendungen der DNA-Analyse entstanden:

- Unternehmen vermarkten *direct-to-consumer (DTC) Gentests* über das Internet oder stationäre Vertriebswege an Konsumentinnen und Konsumenten – häufig ohne Vermittlung durch Fachpersonen. Genealogische DTC-Gentests identifizieren etwa die regionale Herkunft oder lebende Verwandte der Getesteten. Lifestyle-DTC-Gentests analysieren unter anderem körperliche Leistungsfähigkeit, Stoffwechsel oder Persönlichkeitsmerkmale.
- Mittels *DNA-Phänotypisierung* sollen äussere und andere Merkmale von Personen, beispielsweise Haut- oder Haarfarbe, anhand von DNA-Spuren bestimmt werden, um die forensische Ermittlung von Tatverdächtigen oder die Identifizierung von Opfern zu unterstützen.

Diese Anwendungen bringen unterschiedliche Möglichkeiten und Einschränkungen mit sich. Ihre Nutzung eröffnet Chancen, beinhaltet aber auch Herausforderungen und Risiken auf individueller sowie sozialer Ebene.

Zielsetzung und Forschungsdesign

Die Studie erörtert und diskutiert die derzeitigen wissenschaftlich-technischen Möglichkeiten und Limitierungen dieser Anwendungen. Darüber hinaus analysiert sie deren potenzielle Auswirkungen sowie gesellschaftliche und rechtliche Einbettung. Sie geht dabei etwa auf Fragen des Datenschutzes und der Privatsphäre, der informierten Einwilligung und der Rechte Dritter, der Informationsvermittlung sowie grundlegender Rechte von Bürgerinnen und Bürgern ein.

Die interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung kombiniert unterschiedliche methodische Zugänge. Die Basis der Ausführungen bilden die Durchsicht und Diskussion von Fachliteratur, Stellungnahmen und Rechtstexten. Erweitert wird das so generierte Wissen mit qualitativen Interviews mit

Expertinnen und Experten sowie Stakeholdern. Zur Untersuchung insbesondere der Informationsvermittlung und Darstellung von DTC-Gentests werden Angebotswebseiten analysiert. Der subjektiven Perspektive der Nutzerinnen und Nutzer von DTC-Gentests wird mittels Selbsttestung und Selbstbeobachtung von Projektmitgliedern nachgegangen.

Ergebnisse

DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung

DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung nutzen unterschiedliche Arten von DNA, Referenzdaten sowie Auswertungsmethoden, was deren Ergebnisse beeinflusst. Die Analysen können Auswirkungen auf das Selbstbild haben, soziale Beziehungen unter Druck bringen, genetischen Determinismus oder Rassismen unterstützen und soziale Gruppen beeinträchtigen. Die Informierung der Konsumentinnen und Konsumenten über Limitierungen und mögliche negative Auswirkungen der Gentests ist zum Teil unzureichend. Die generierten genetischen und persönlichen Daten können weiterführend für wissenschaftliche, kriminalistische und medizinische Zwecke genutzt werden. Der Schutz der eigenen Daten und Privatsphäre ist aufgrund der gegebenen Informationen schwer einzuschätzen und verbesserungsfähig. Die Charakterisierung dieser Gentests als Unterhaltung ist zu hinterfragen. Das revidierte Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG 2018) sieht auch für diese Genanalysen eine Veranlassung durch eine und Probenentnahmen im Beisein einer Gesundheitsfachperson vor. Wie Unternehmen auf das Inkrafttreten des Gesetzes reagieren werden und was sich für Konsumentinnen und Konsumenten praktisch ändern wird, ist noch offen.

DTC-Gentests für Lifestyle-Analysen

DTC-Gentests für Lifestyle-Analysen werden über das Internet und niedergelassene Vertriebspartner angeboten und analysieren unter anderem den Stoffwechsel, die körperliche Leistungsfähigkeit oder Persönlichkeitsmerkmale. Die Grenzziehung zwischen medizinischen und nicht medizinischen Analysen ist dabei nicht immer einfach möglich, da analysierte Gene mitunter auch medizinisch relevante Informationen enthalten können. Die Abgrenzung zum medizinischen Bereich wird in Vermarktung und Ergebnisdarstellung unterschiedlich vorgenommen. Die Aussagekraft der verwendeten Marker ist zum Teil umstritten, da die Ursachen für Phänotypen

oft nicht in einzelnen Genen liegen, sondern mehrere Gene und Umweltfaktoren relevant sind. Für Konsumentinnen und Konsumenten gestaltet sich eine informierte Kaufentscheidung schwierig: Transparenz hinsichtlich der verwendeten genetischen Marker, des Analyseprozesses, der Ergebnisdarstellung und der Weiternutzung von Daten und Proben ist auf den Angebotswebseiten teilweise nicht gegeben. Dazu bergen die Ergebnisse ein Potenzial für Missverständnisse und Fehlinterpretationen. Das kann zu Beunruhigung, Ängsten und falschen Hoffnungen führen, aber auch falsche Sicherheit oder ungerechtfertigte Erleichterung erzeugen. Derartige Tests berühren zudem Themen wie die Möglichkeit zum Testen von Minderjährigen, grösserer Selbstermächtigung und Autonomie sowie Formen von sozialer Ungleichheit.

DNA-Phänotypisierung

DNA-Phänotypisierung wird in der Forensik eingesetzt, um aus DNA-Spuren bestimmte Merkmale einer gesuchten Person vorherzusagen. Das können äussere Merkmale wie die Haar- oder Augenfarbe sein, aber auch die Bestimmung des Alters oder der biogeografischen Herkunft. An weiteren Merkmalsbestimmungen wird laufend geforscht. Diese Voraussagen arbeiten mit (Irrtums-)Wahrscheinlichkeiten; sie sind je nach Merkmal und Art der Ausprägung unterschiedlich treffsicher. Dies ist wichtig zu beachten, um überzogenen Erwartungen an die DNA-Phänotypisierung entgegenzuwirken. DNA-Phänotypisierung ist eine Methode der Ermittlungsarbeit, die mit Vorsicht eingesetzt werden sollte, wenn alle anderen Ermittlungsmethoden keinen Ermittlungserfolg erbringen und es sich um besonders schwere Verbrechen handelt. Hier kann sie neue Hinweise liefern oder zur Aufklärung alter Fälle beitragen. Kriterien für den Einsatz obliegen der Gesetzgebung, in deren Prozess möglichst viele soziale Stakeholder miteinbezogen werden sollten, um auch mögliche gesellschaftliche Problematiken in den Blick zu bekommen. Derartige Aspekte der DNA-Phänotypisierung sind etwa Fragen der Privatsphäre und des Datenschutzes sowie die Gefahr der Diskriminierung und des Ethnic Profiling.

Rechtliche Rahmenbedingungen

Der Anwendungsbereich des GUMG wird durch dessen Totalrevision (2018) deutlich erweitert. Das revidierte GUMG soll voraussichtlich ab 2021 sämtliche genetischen Untersuchungen erfassen, auch ausserhalb des medizinischen Bereichs. Die dabei angestrebte risikobasierte Zuweisung von genetischen Untersuchungen zu entsprechenden Regelungs-

stufen wird in der Praxis jedoch weiterhin schwierige Abgrenzungsfragen aufwerfen. Generell zeigt sich dabei, dass der von der Gesetzgebung bezweckte Schutz höchstpersönlicher Rechte besonders dort an konzeptionelle Grenzen stösst, wo Dritte an der Durchführung genetischer Untersuchungen beteiligt oder von deren Ergebnissen mittelbar betroffen sind. Dem Schutzbedürfnis Dritter wird daher auch in Zukunft besondere Beachtung zu schenken sein. Das den gesetzlichen Regelungen zugrunde liegende Modell der individuellen Selbstbestimmung kann der Problematik insoweit nicht gerecht werden, als die informierte Einwilligung des Einzelnen keine hinreichende Basis darstellt, um die Verfügung über genetische Information – richtig verstanden als geteilte Information – vollständig zu legitimieren. Gerade auch Anwendungsbereiche, die wegen einer vermeintlich geringeren Missbrauchsgefahr weniger restriktiven Regelungen unterliegen sollen, sind in dieser Hinsicht kritisch zu betrachten und in ihren Voraussetzungen eng auszulegen. Dementsprechend ist die Gesetzgebung weiterhin gefordert, die Neuregelung genetischer Untersuchungen in ihrer praktischen Umsetzung zu beobachten und den zukünftigen Entwicklungen anzupassen.

Schlüsse und Empfehlungen

Nutzungspraxis und Auswirkungen von DTC-Gentests erforschen: DTC-Gentests können unter Umständen negative Folgen für das getestete Individuum, das soziale Umfeld oder die Gesellschaft haben. Diese vornehmlich nicht medizinischen Gentests vermögen ausserdem unter anderem über die Reanalyse von Rohdaten auch gesundheitsbezogene und medizinische Erkenntnisse zu liefern. *Da belastbare empirische Erkenntnisse über tatsächliche Nutzungspraxis und Auswirkungen dieser DTC-Gentests derzeit nur eingeschränkt verfügbar sind, wird die finanzielle Förderung qualitativer wie quantitativer Forschung durch entsprechende Förderinstitutionen empfohlen.*

Datentransparenz und Information fördern: Die von DTC-Gentestunternehmen vermittelten Informationen über ihr Datenmanagement sind häufig wenig konkret und erschweren eine Einschätzung des Datenschutzes. Erörterungen zu Merkmalen, Möglichkeiten und Limitierungen der DTC-Gentests sind durchaus umfangreich; es ist aber nicht klar, inwiefern Kundinnen und Kunden diese rezipieren. Potenzielle negative Auswirkungen und Limitationen der Gentests werden im Bestellprozess selbst unzu-

reichend thematisiert. *Es wird empfohlen, dass Konsumentinnen- und Konsumentenschutzorganisationen sowie Akteurinnen und Akteure aus Wissenschaft, Bildung, Politik und Medien unter anderem Themen wie Datenschutz und potenzielle Auswirkungen derartiger Tests vermitteln. Die Unternehmen selbst sollten ihre Informationspolitik überarbeiten.*

Die Einwilligung in die weiterführende Datenverwendung persönlicher und genetischer Daten insbesondere zu Forschungszwecken erfolgt bei vielen Angeboten mittels breiter Einwilligung zu verschiedenen Forschungszwecken. *Die Modelle der Einwilligung sollten jedoch kleinteiliger gestaltet werden. Hier könnten DTC-Gentestunternehmen etwa dynamischere Einwilligungsmodelle sowie Mitbestimmungs- und Konsultationsrechte entwickeln und anbieten.*

Schutz Minderjähriger und dritter Personen: DTC-Gentests können auch für minderjährige oder urteilsunfähige Personen bestellt und veranlasst werden, was zu Problemen hinsichtlich Selbstbestimmung und informierter Einwilligung führen kann. Gerade bei den über das Internet vermarkteten Gentests wird unzureichend geprüft, wessen Probe eingesandt wird; so wären etwa auch versteckte Elternschaftstests möglich. Darüber hinaus können DNA-Analysen auch Schlüsse über andere nahestehende Personen liefern und so deren Recht auf Wissen/Nichtwissen und Privatsphäre betreffen. Das revidierte GUMG (2018) adressiert diesen Umstand bereits für die meisten DTC-Gentests: Mit dessen Inkrafttreten muss die Probenentnahme in Beisein einer Gesundheitsfachperson durchgeführt werden. Es bleibt abzuwarten, wie diese Regelung bei den international agierenden Unternehmen durchgesetzt werden kann. *Darüber hinaus sind alternative Regulierungsmodelle in Betracht zu ziehen, die deutlicher die kollektiven Dimensionen genetischer Informationen berücksichtigen.*

Realitätsabgleich: DTC-Gentests und DNA-Phänotypisierung sind mitunter mit hohen Erwartungen hinsichtlich Aussagekraft und Nützlichkeit verbunden. Manche Erwartungen können sie derzeit und in naher Zukunft aufgrund des wissenschaftlichen Kenntnisstandes nicht vollumfänglich erfüllen – etwa die Erstellung eines «Phantombilds» mittels DNA-Phänotypisierung. *Die Vermittlung dieser Unsicherheit und nachfolgende Berücksichtigung in Praktiken, die an die Rezeption der jeweiligen DNA-Analysen anschliessen, sind notwendig. Dabei sollten klare Differenzierungen hinsichtlich der Aussagekraft der Analyse unterschiedlicher Merkmale*

vorgenommen werden sowie die laufende wissenschaftlich-technische Entwicklung Berücksichtigung finden.

Verhältnismässigkeit bei DNA-Phänotypisierung beachten und festlegen: DNA-Phänotypisierung kann trotz aller derzeit damit verbundener Einschränkungen der Aussagekraft in manchen Ermittlungen Hinweise zu der Identifikation von Tatverdächtigen oder Opfern liefern oder erst ermöglichen. Gleichzeitig lassen sich auf unterschiedlichen Ebenen Risiken feststellen, die mit der Anwendung von DNA-Phänotypisierung verbunden sein können (z. B. Diskriminierung). *Deshalb muss die Verhältnismässigkeit von Nutzen und Risiken gesellschaftlich und politisch ausgehandelt werden. Dies sollte in einen klaren Katalog an Anwendungsfällen münden, in denen DNA-Phänotypisierung für Ermittlungen eingesetzt werden darf (z. B. bei Mord oder Sexualstraftaten). Zur Abklärung von Grenzfällen, bei denen dennoch unklar ist, ob DNA-Phänotypisierung angewandt werden darf, könnte, in Ergänzung zu den Zwangsmassnahmerichtern, eine weitere unabhängige Stelle, etwa eine entsprechende Ethikkommission, in beratender Funktion beauftragt oder geschaffen werden.*

Executive Summary

Background information

Developments in the fields of genetics and molecular biology over the past few decades have given rise to new applications of DNA analysis:

- Companies are marketing *direct-to-consumer (DTC) genetic testing* via the Internet or stationary distribution channels to consumers, often without the immediate involvement of specialists in the ordering process. DTC genetic ancestry testing identifies the regional origin or living relatives of test subjects. Lifestyle DTC genetic testing analyses aspect such as people's physical performance, metabolism or personality traits.
- DNA phenotyping can be used for determining external and other characteristics of people, for example skin or hair colour, on the basis of trace DNA in order to support the forensic investigation of suspects or the identification of victims.

These applications go hand in hand with a variety of possibilities and limitations. While their use opens up opportunities, it also entails various challenges and risks at both the individual and social level.

Objectives and research design

The study identifies and discusses the current scientific and technological possibilities and limitations of these applications. It also analyses their potential impacts and their social and legal context. It addresses issues concerning the protection of data and privacy, informed consent and the rights of third parties, the provision of information and the fundamental rights of citizens.

This interdisciplinary technology assessment combines different methodological approaches. It is based on the review and discussion of specialised literature, official statements, and legal texts. The insights of this review are supplemented by qualitative interviews with experts and stakeholders. In order to evaluate the provision of information and description of DTC genetic testing, the study also analysed websites offering these services. The subjective perspectives of users of DTC genetic testing were investi-

gated by means of self-testing and self-observation by members of the project team.

Findings

DTC genetic ancestry testing

DTC genetic ancestry testing for the purpose of research on one's origin and genealogy utilises various types of DNA, reference data and methods of analysis, all of which influence the results of the test. The results can affect self-perception, exert pressure on social relationships, foster genetic determinism or racism and compromise social groups. The information provided to consumers regarding the limitations and potential negative impacts of genetic tests is often insufficient. The genetic and personal data generated can be further used for scientific, forensic and medical purposes. Based on the information provided, the protection of personal data and privacy is difficult to assess and leaves room for improvement. The characterisation of these genetic tests as a form of entertainment or leisure-time activity needs to be questioned. The Federal Act on Human Genetic Testing (which was revised in 2018) stipulates that these genetic analyses have to be instigated by a healthcare professional, and a healthcare professional must also be present during the sample collection. It is not yet clear how companies will respond to the revised legislation when it enters into force and what will change for consumers in practical terms.

DTC genetic testing for lifestyle analyses

DTC genetic tests for lifestyle analyses are provided via the Internet and by local distribution partners. They analyse various parameters, such as metabolism, physical performance and personality traits. It is not always easy to draw a line here between medical and non-medical applications because the analysed genes may sometimes also contain medically relevant information. In marketing and in the presentation of results, a distinction between medical and non-medical results is not made uniformly. The significance of the markers utilised is sometimes disputed because phenotypes are often attributable not to a single gene but to multiple genes and environmental factors. It is difficult for consumers to make an informed purchase decision because on the websites offering the tests there is frequently a lack of transparency with respect to the genetic markers utilised, the analysis process, the presentation of results and the information regarding the further use of the data and samples. The

results also harbour potential for misunderstandings and misinterpretations. This can give rise to anxiety, fears and false hopes, as well as to a false sense of security or unjustified relief. Tests of this type also touch on issues such as the testing of minors, greater self-empowerment and autonomy, and forms of social inequality.

DNA phenotyping

DNA phenotyping is used in the field of forensics in order to predict certain characteristics of an unidentified subject based on trace DNA. These characteristics may be external features such as hair or eye colour, as well as a person's age or biogeographical ancestry. Further research on trait prediction is ongoing. These predictions are associated with probabilities (of error), and their degree of accuracy varies according to the characteristic and type of manifestation. It is important to be aware of this in order to avoid having false expectations towards DNA phenotyping. DNA phenotyping is a means of forensic investigation that should be applied with caution if all other investigatory methods have failed to produce a result and the crime in question is particularly serious. The criteria governing its use are subject to legal regulation, and the legislation process should involve as many stakeholders as possible in order to be aware of potential social difficulties. In this context, such critical aspects of DNA phenotyping are issues relating to the protection of personal data and privacy, and the risk of discrimination and ethnic profiling.

Legal framework

The scope of application of the Federal Act on Human Genetic Testing was broadened significantly through its comprehensive revision in 2018. It is intended that the revised version will regulate all forms of genetic testing as of 2021, including those of a non-medical nature. However, in practice the envisaged risk-related allocation of genetic tests to corresponding regulatory levels will continue to raise difficult questions concerning definitions and boundaries. Generally speaking, the protection of inviolable personal rights to be afforded under the law runs up against conceptual limits, particularly when third parties are involved in the performance of genetic testing or are directly affected by its results. In view of this, in the future it will still be necessary to devote special attention to protecting the rights of third parties. The model of individual self-determination on which the legal provisions are founded cannot resolve these various problems, insofar as the individual's informed consent alone is regarded as an insufficient basis for

fully legitimising access to genetic data – correctly understood as shared information. Especially areas of application that are to be governed by less restrictive regulations due to an assumed lower risk of misuse, have to be critically considered and the requirements to which they are subject have to be carefully defined. Hence, lawmakers must continue to monitor the practical implementation of the new regulations governing genetic testing and adapt them to future developments.

Conclusions and recommendations

Research into the practical application and impacts of DTC genetic testing: Under certain circumstances, DTC genetic testing may have negative impacts on the individual tested, the social environment or society as a whole. These primarily non-medical genetic tests can also provide health-related and medical findings, for example through re-analysis of the raw data. *Robust empirical findings regarding the actual practical use and impacts of these DTC genetic tests are available only to a limited extent at present. Therefore, financial support of both qualitative and quantitative research through appropriate funding channels is recommended.*

Promotion of data transparency and the provision of information: The information provided by genetic testing companies concerning their data management is often not very detailed and thus impedes an assessment of data protection. Whilst explanations regarding the characteristics, potentials and limitations of DTC genetic testing are by all means comprehensive, the extent to which consumers absorb and understand this information is unclear. The potential negative effects and limitations of genetic testing are inadequately addressed in the order process itself. *It is recommended that consumer protection organisations and players from the areas of science, education, politics and media provide information on issues such as data protection and the potential impacts of DTC genetic testing. The companies themselves should review their own information policies.*

The consent requested by genetic test providers regarding the further use of personal and genetic data, in particular for research purposes, often takes the form of wide-ranging consent for a variety of research objectives. *The scope of these consent models needs to be scaled down. Here, companies providing DTC genetic testing could develop and offer more dynamic consent models, as well as co-determination and consultation rights.*

Protection of minors and third parties: DTC genetic testing can also be requested and arranged for minors and persons unable to consent, which can give rise to problems regarding self-determination and informed consent. In particular with genetic tests marketed via the Internet, verification as to whose sample is supplied is often inadequate, thereby enabling covert parentage tests, for example. Moreover, DNA analyses can also allow conclusions pertaining to related parties and thus affect their “right to know/not to know” and their privacy. The revised Federal Act on Human Genetic Testing (2018) already addresses this problem for the majority of DTC genetic tests. With its entry into force, samples will have to be collected in the presence of a health-care professional. It remains to be seen how this regulation can be enforced with internationally operating companies. *Furthermore, consideration should be given to alternative regulatory models that more clearly take account of the collective dimensions of genetic data.*

Alignment with reality: High expectations in terms of informative value and usefulness are now being placed on DTC genetic testing and DNA phenotyping. Some of these expectations cannot be fully met at present or in the immediate future given the current status of scientific knowledge – for example, the possibility of creating a facial composite picture with the aid of DNA phenotyping. *It is necessary to communicate this uncertainty and take it into account in practices that rely on the DNA analyses in question. Here, clear distinctions have to be made with respect to the informative value of different trait analyses, and the ongoing technological and scientific advances have to be taken into account.*

Observing and defining the appropriateness of DNA phenotyping: Despite all the limitations in terms of informative value currently associated with DNA phenotyping, in some investigations, it can nonetheless provide data that make it possible to identify suspects or victims of crime or facilitate their identification. However, there also are risks associated with the use of DNA phenotyping (for example, discrimination). *For this reason, the appropriate risk-benefit balance has to be negotiated at the social and political levels. This process should culminate in a detailed catalogue of practical cases in which DNA phenotyping may be used for identification purposes (for example, murders and sex crimes). To clarify borderline cases where it is nevertheless uncertain whether DNA phenotyping should be used, a neutral entity (for example a dedicated ethics commission) could be created or called on to act in an advisory capacity in addition to the relevant courts of law.*

Résumé

Situation de départ

Au cours de ces dernières décennies, de nouvelles applications de l'analyse d'ADN sont apparues dans le sillage des développements en génétique et en biologie moléculaire:

- Des entreprises proposent aux consommatrices et consommateurs des *tests génétiques en libre accès (direct-to-consumer, DTC)* sur internet ou sur des canaux de distribution stationnaires – souvent sans passer par une personne qualifiée. Les tests génétiques DTC généalogiques identifient par exemple l'origine géographique ou des parents vivants de la personne testée. Les tests génétiques DTC « lifestyle » analysent entre autres les performances physiques, le métabolisme ou des caractéristiques de la personnalité.
- Le *phénotypage de l'ADN* est considéré comme un moyen de déterminer des caractéristiques, physiques ou autres, de personnes, par exemple la couleur de la peau ou des cheveux, à partir de traces d'ADN, et de faciliter ainsi l'identification de suspects ou de victimes lors d'enquêtes médico-légales.

Ces applications impliquent diverses possibilités et limitations. Leur utilisation offre des opportunités, mais comporte aussi des défis et des risques sur le plan individuel aussi bien que social.

Objectif et design de recherche

L'étude fait le point sur les possibilités et limites scientifiques et techniques actuelles de ces applications. Elle analyse en outre leurs impacts potentiels ainsi que leur ancrage dans la société et au niveau du droit. Elle aborde notamment des questions ayant trait à la protection des données et de la sphère privée, au consentement éclairé et au droit de tiers, à l'information ainsi qu'aux droits fondamentaux des citoyennes et des citoyens.

Cette évaluation interdisciplinaire des choix technologiques combine différentes approches méthodologiques. Elle se base sur l'examen et la discussion de la littérature spécialisée, sur des prises de position et sur des textes juridiques. Le savoir ainsi généré est complété par des entretiens qualitatifs avec des experts et avec des parties prenantes. L'étude examine notamment de quelle manière des sites web publicitaires informent sur les tests génétiques DTC et les présentent. Des membres du projet se sont soumis à des tests de ce type et ont observé leur fonctionnement pour apprécier ces produits dans la perspective subjective de leurs utilisatrices et utilisateurs.

Résultats

Les tests génétiques DTC pour la recherche généalogique

Les résultats des tests génétiques DTC pour la recherche de la parenté et de la filiation sont influencés par l'ADN, les données de référence et les méthodes d'évaluation utilisés – autant d'éléments qui peuvent différer d'un cas à l'autre. Ces tests peuvent avoir un impact sur l'image que l'utilisatrice ou l'utilisateur a de soi, mettre sous pression des relations sociales, encourager le déterminisme génétique ou les racismes et porter préjudice à des groupes sociaux. Il ne suffit pas toujours d'informer les consommatrices et consommateurs sur les limites et de possibles effets négatifs des test génétiques. Les données génétiques et personnelles générées peuvent être accessoirement utilisées à des fins scientifiques, criminalistiques et médicales. Vu la nature de ces informations, le niveau de protection des données individuelles et de la sphère privée est difficile à évaluer, mais il pourrait être amélioré. Le fait d'assimiler ces tests génétiques à des divertissements doit être mis en question. La loi fédérale révisée sur l'analyse génétique humaine (LAGH, 2018) prévoit que ce type d'analyse aussi doit être prescrit par un professionnel de la santé et qu'un tel soit présent lors du prélèvement de l'échantillon biologique. Reste à voir comment les entreprises réagiront à la mise en vigueur de cette loi et ce que celle-ci changera en pratique pour les consommatrices et consommateurs.

Les test génétiques DTC « lifestyle »

Proposés sur internet et par des établissements commerciaux partenaires, des tests génétiques DTC « lifestyle » analysent entre autres le métabo-

lisme, les performances physiques ou des caractéristiques de la personnalité. Il n'est pas toujours facile de tracer la limite entre analyses médicales et non médicales, car les gènes considérés contiennent parfois des informations importantes en termes de santé également dans le second cas. Dans la commercialisation de ces tests et la présentation de leurs résultats, la délimitation par rapport au domaine médical est réalisée de façons diverses et inégales. La pertinence des marqueurs utilisés est en partie contestée, parce que les causes d'un phénotype ne tiennent souvent pas à un, mais à plusieurs gènes ainsi qu'à des facteurs environnementaux. Acheter en connaissance de cause s'avère difficile pour les consommatrices et consommateurs : les sites web publicitaires manquent souvent de transparence au sujet des marqueurs génétiques utilisés, du processus d'analyse, de la présentation des résultats et de l'exploitation subséquente des données et des prélèvements. De plus, les résultats recèlent un potentiel de malentendus et d'interprétations erronées, ce qui peut susciter de l'inquiétude, des peurs et de faux espoirs, mais aussi un sentiment trompeur de sécurité ou un soulagement injustifié. Ce genre d'examens soulève des questions encore à propos d'autres aspects, tels que la possibilité de tester des personnes mineures, l'accès à une plus grande autodétermination et autonomie, ou certaines formes d'inégalité sociale.

Le phénotypage de l'ADN

Le phénotypage de l'ADN est utilisé en médecine légale pour prédire certaines caractéristiques d'une personne recherchée à partir de traces d'ADN. Il peut s'agir de particularités physiques, telles que la couleur des cheveux ou des yeux, mais aussi de l'âge ou de l'origine biogéographique. La détermination d'autres caractéristiques fait l'objet de recherches continues. Ces prédictions travaillent avec des probabilités (d'erreurs) ; elles sont plus ou moins précises, selon la caractéristique et la forme de sa manifestation. Tenir compte de ceci est important pour éviter des attentes exagérées à l'égard du phénotypage de l'ADN. Il faut recourir à cette technique avec prudence, lorsque toutes les autres méthodes d'investigation ont été appliquées sans succès et s'il s'agit de délits particulièrement graves. La définition des critères d'utilisation incombe au législateur et devrait se dérouler dans un processus associant autant de parties prenantes que possible, afin d'identifier les éventuelles problématiques sociales. Les aspects critiques du phénotypage de l'ADN ont trait notamment à la sphère privée et à la protection des données ainsi qu'au risque de discrimination et de profilage ethnique.

Les conditions-cadres juridiques

La révision totale (2018) de la LAGH élargit sensiblement le domaine d'application de cette loi. Celui-ci s'étendra, probablement à partir de 2021, à tous les examens génétiques, aussi en dehors du domaine médical. La LAGH révisée cherche à les classer en fonction du risque en différents niveaux de réglementation, dont la délimitation posera toutefois des problèmes délicats dans la pratique. De façon générale, il apparaît que la protection de droits strictement personnels, telle que visée par la législation, se heurte à des limites conceptuelles principalement là où des tiers participent à l'exécution des examens génétiques ou sont directement concernés par leurs résultats. Il faudra donc, à l'avenir aussi, prêter une attention particulière au besoin de protection de tiers. Le modèle de l'autodétermination individuelle, sur lequel se fondent les dispositions légales, n'est pas adapté à cette problématique dans la mesure où le consentement éclairé de la personne concernée ne constitue pas une base suffisante pour légitimer pleinement le droit de disposer d'informations génétiques – même bien comprises comme informations partagées. Des domaines d'application apparemment moins exposés aux abus, et qui pourraient de ce fait être soumis à des réglementations moins restrictives, doivent néanmoins être considérés de façon critique et obéir à des conditions résultant d'une interprétation très stricte. En conséquence, le législateur est appelé à suivre la mise en œuvre pratique de la nouvelle réglementation des examens génétiques et à adapter cette dernière au gré des développements futurs.

Conclusions et recommandations

Etude des impacts et de la pratique d'utilisation des tests génétiques

DTC : Dans certaines circonstances, les tests génétiques DTC peuvent avoir des conséquences négatives pour la personne testée, l'environnement social ou la société. Bien que principalement non médicaux, ils permettent accessoirement d'obtenir des informations touchant aux domaines de la médecine et de la santé, notamment par la réanalyse des données brutes. *Vu le peu de résultats empiriques solides disponibles actuellement sur la pratique d'utilisation et les impacts effectifs des tests génétiques DTC, les institutions d'encouragement sont appelées à soutenir financièrement la recherche qualitative aussi bien que quantitative dans ce domaine.*

Encouragement de la transparence des données et de l'information :

Les informations fournies par les entreprises de test génétiques DTC au sujet de leur gestion des données sont souvent peu concrètes. Il est dès lors difficile d'évaluer le niveau de protection de ces données. Les caractéristiques, possibilités et limites des tests génétiques DTC ont été largement débattues, mais on ne sait pas au juste ce que les clientes et les clients retiennent de ces discussions. Les effets négatifs potentiels et les limites possibles des tests génétiques ne sont pas suffisamment abordés dans le processus de commande de ces produits. *Il est souhaitable que les organisations de protection des consommatrices et consommateurs ainsi que des acteurs des domaines de la science, de la formation, de la politique et des médias renseignent sur la protection de ces données, les conséquences possibles de ces tests et d'autres questions apparentées. Quant aux entreprises, elles devraient revoir leur politique d'information.*

Dans de nombreux cas, le consentement à la réutilisation de données personnelles et génétiques, notamment à des fins de recherche, est recueilli en tant que consentement étendu, s'appliquant à différents objectifs scientifiques. *Il faudrait tendre, au contraire, à des modèles de consentement particularisé. Il serait utile que les entreprises qui commercialisent des tests génétiques DTC développent des modèles de consentement plus dynamiques et proposent des droits de participation et de consultation.*

Protection des mineurs et de tiers : Le fait que des personnes mineures ou incapables de discernement peuvent commander et utiliser des tests génétiques DTC risque d'entraîner des problèmes au niveau de l'auto-détermination et du consentement éclairé. Les tests génétiques commercialisés sur internet, notamment, ne sont pas soumis à un contrôle suffisant de leurs destinataires ; des tests de paternité clandestins, par exemple, sont concevables dans ces conditions. De plus, les analyses d'ADN permettent de tirer des informations sur des proches des sujets testés, ce qui touche au droit de savoir ou de ne pas savoir et à la sphère privée de ces personnes. La LAGH révisée (2018) prend en considération cet aspect pour la plupart des tests génétiques DTC : elle prévoit que le prélèvement de l'échantillon biologique nécessaire à l'analyse soit effectué en présence d'un professionnel de la santé. Reste à attendre comment cette réglementation sera mise en œuvre par les entreprises opérant au niveau international. *Il faudrait envisager des modèles de réglementation alternatifs donnant plus d'importance aux dimensions collectives des informations génétiques.*

Les attentes et la réalité : Les tests génétiques DTC et le phénotypage de l'ADN suscitent parfois de grandes attentes quant à leur valeur informative et à leur utilité. Mais vu le niveau actuel des connaissances scientifiques, nombre d'entre elles ne peuvent pas être pleinement satisfaites aujourd'hui et ne le seront pas non plus dans le proche avenir – c'est le cas notamment de l'élaboration d'un portrait-robot à l'aide du phénotypage de l'ADN. *Le degré momentané d'incertitude des analyses de l'ADN doit être communiqué et pris en considération dans les pratiques qui font appel à cette technique. Il faudrait différencier clairement la pertinence de l'analyse en fonction de caractéristiques distinctes et tenir compte du développement scientifique et technique dans ce domaine.*

Définition et respect de la proportionnalité en matière de phénotypage de l'ADN : Malgré les limites actuelles de sa valeur informative, le phénotypage de l'ADN permet d'obtenir des indices pour identifier des suspects ou des victimes dans certaines enquêtes. En même temps, on constate que le recours au phénotypage de l'ADN présente des risques de différentes natures (p.ex. celui de la discrimination). *Considérant l'utilité et les risques de cette technique, la proportionnalité de son application dans des situations concrètes doit faire l'objet d'un débat social et politique. Celui-ci devrait déboucher sur un catalogue mentionnant clairement les cas dans lesquels le phénotypage de l'ADN est admis pour des enquêtes (p.ex. au sujet de meurtres ou de délits sexuels). En complément des tribunaux des mesures de contrainte, une instance indépendante, par exemple une commission d'éthique spécifique dotée d'une fonction consultative, pourrait être mandatée ou créée pour clarifier les cas limites dans lesquels il y a doute quant au droit de recourir au phénotypage de l'ADN.*

Riassunto

Situazione iniziale

Negli ultimi decenni, sulla scia dei progressi della genetica e della biologia molecolare sono sorte nuove applicazioni dell'analisi del DNA.

- Imprese commercializzano *test genetici diretti al consumatore (DTC, direct-to-consumer)* su Internet o attraverso canali di distribuzione fisici – spesso senza l'intermediazione di specialisti. Test genetici DTC genealogici identificano ad esempio l'origine regionale o i parenti viventi del soggetto testato, mentre test genetici DTC *lifestyle* analizzano tra l'altro la condizione fisica, il metabolismo o caratteristiche della personalità.
- La *fenotipizzazione del DNA* mira a determinare caratteristiche esteriori e di altra natura delle persone, ad esempio il colore della pelle o dei capelli, partendo da tracce di DNA al fine di contribuire alle indagini forensi su persone sospettate di reati o all'identificazione delle vittime.

Le possibilità e i limiti di queste applicazioni sono molteplici. La loro utilizzazione offre nuove opportunità, ma comporta anche sfide e rischi a livello individuale e sociale.

Obiettivo e disegno della ricerca

Lo studio esplora e discute le possibilità e i limiti tecnico-scientifici attuali di queste applicazioni. Analizza inoltre le loro potenziali ripercussioni nonché il quadro sociale e giuridico, soffermandosi tra l'altro sulla protezione dei dati e della sfera privata, il consenso informato e i diritti di terzi, la trasmissione di informazioni nonché i diritti fondamentali dei cittadini.

La valutazione interdisciplinare delle scelte tecnologiche combina vari approcci metodologici. Le riflessioni si basano sull'esame e la discussione della letteratura specializzata, di pareri e di testi giuridici. Le conoscenze così acquisite sono ampliate mediante interviste qualitative con esperti e stakeholder. Per valutare in particolare la trasmissione di informazioni e la presentazione dei test genetici DTC sono analizzati siti web che li offrono.

Il punto di vista soggettivo degli utenti dei test genetici DTC è esplorato mediante l'autosperimentazione e l'autosservazione da parte di membri del progetto.

Risultati

Test genetici DTC per la ricerca dell'origine e dei parenti

I test genetici DTC per la ricerca dell'origine e dei parenti sfruttano tipi di DNA, dati di riferimento e metodi di analisi distinti, il che ne influenza i risultati. Le analisi possono avere ripercussioni sull'immagine di sé, mettere sotto pressione le relazioni sociali, favorire il determinismo genetico o il razzismo e penalizzare gruppi sociali. L'informazione dei consumatori sui limiti e le possibili ripercussioni negative dei test genetici non è sempre sufficiente. I dati genetici e personali generati possono essere utilizzati per scopi scientifici, criminali e medici. La protezione dei propri dati e della sfera privata è difficile da valutare in base alle informazioni fornite e può essere migliorata. Occorre inoltre analizzare con spirito critico la caratterizzazione di questi test genetici come genetica ricreativa. La legge federale sugli esami genetici sull'essere umano (LEGU) riveduta (2018) stabilisce che anche queste analisi genetiche devono essere prescritte da un professionista della salute e il campione prelevato in presenza di un professionista della salute. Per ora non è dato sapere come reagiranno le imprese all'entrata in vigore della legge e cosa cambierà nella pratica per i consumatori.

Test genetici DTC per analisi lifestyle

I test genetici DTC per analisi lifestyle, offerti su Internet e attraverso canali di distribuzione fisici, analizzano tra l'altro il metabolismo, la condizione fisica o caratteristiche della personalità. Non è sempre facile tracciare la linea di confine tra analisi mediche e non mediche, dal momento che talvolta i geni analizzati possono anche contenere informazioni rilevanti dal punto di vista medico. A livello di commercializzazione e presentazione dei risultati, la delimitazione rispetto al settore medico non è uniforme. La rappresentatività dei marcatori utilizzati è in parte contestata, dal momento che spesso l'origine dei fenotipi non va ricercata in singoli geni, ma entrano in gioco più geni nonché fattori ambientali. Per i consumatori non è facile prendere una decisione di acquisto informata: la trasparenza sui marcatori genetici utilizzati, il processo di analisi, la presentazione dei risultati e l'ulteriore utilizzazione dei dati e dei campioni non è sempre garantita

sui siti web che offrono i test. Inoltre i risultati si prestano potenzialmente a malintesi e interpretazioni errate. Ciò può suscitare inquietudine, timori e false speranze, ma anche una falsa sicurezza o un sollievo ingiustificato. Questi test mettono inoltre in campo aspetti come la possibilità di testare minorenni, l'accrescimento dell'empowerment e dell'autonomia nonché forme di ingiustizia sociale.

Fenotipizzazione del DNA

La fenotipizzazione del DNA viene impiegata nella scienza forense per prevedere determinate caratteristiche di un ricercato partendo da tracce di DNA. Può trattarsi di caratteristiche esteriori come il colore dei capelli o degli occhi, ma anche dell'età o dell'origine biogeografica. Sono inoltre in corso continue ricerche sulla determinazione di altre caratteristiche. Queste previsioni operano con probabilità (di errore): la loro precisione varia a seconda della caratteristica e del tipo di modalità. È importante tenerlo presente per non alimentare aspettative eccessive sulla fenotipizzazione del DNA. Si tratta di un metodo del lavoro d'indagine da impiegare con cautela, quando tutti gli altri metodi non portano da nessuna parte e occorre indagare su reati particolarmente gravi. I criteri per l'impiego devono essere fissati a livello legislativo, con la partecipazione del maggior numero possibile di stakeholder, al fine di considerare anche possibili problematiche sociali. Gli aspetti più critici della fenotipizzazione del DNA sono le questioni legate alla sfera privata e alla protezione dei dati nonché il pericolo di discriminazione e di profiling etnico.

Quadro giuridico

La revisione totale della LEGU (2018) ne ha sensibilmente ampliato il campo di applicazione. A partire dal 2021, la LEGU riveduta contemplerà presumibilmente tutti gli esami genetici, anche al di fuori dell'ambito medico. Nella pratica, tuttavia, l'auspicata attribuzione degli esami genetici a classi di regolamentazione distinte in base ai rischi continuerà a sollevare difficoltà di delimitazione. In generale sembra che la protezione dei diritti strettamente personali perseguita dalla legislazione raggiunga limiti concettuali in particolare laddove terzi partecipano allo svolgimento degli esami genetici o sono direttamente interessati dai risultati. Anche in futuro bisognerà quindi prestare particolare attenzione alla necessità di proteggere terzi. Il modello dell'autodeterminazione individuale, su cui si basa la regolamentazione giuridica, non può risolvere la problematica nella misura in cui il consenso informato del singolo non rappresenta una base suffi-

ciente per legittimare completamente la facoltà di disporre dell'informazione genetica – intesa correttamente quale informazione condivisa. Anche campi di applicazione destinati a essere soggetti a disposizioni meno restrittive a causa di un presunto minor pericolo di abuso vanno analizzati con spirito critico da questo punto di vista e le loro condizioni interpretate rigorosamente. La legislazione resterà pertanto chiamata a monitorare l'attuazione pratica della nuova regolamentazione degli esami genetici e ad adeguarla agli sviluppi futuri.

Conclusioni e raccomandazioni

Studiare la prassi e le ripercussioni dei test genetici DTC: i test genetici DTC possono avere conseguenze negative per l'individuo testato, il contesto sociale o la società. Questi test genetici prevalentemente non medici possono inoltre fornire anche risultati medici e relativi alla salute, tra l'altro attraverso la rianalisi dei dati grezzi. *Siccome al momento sono disponibili solo pochi dati empirici attendibili sulle modalità effettive di utilizzazione e le ripercussioni di questi test genetici DTC, si raccomanda di sostenere finanziariamente, attraverso le competenti istituzioni di promozione, la ricerca qualitativa e quantitativa.*

Promuovere la trasparenza dei dati e l'informazione: essendo spesso poco concrete, le informazioni sulla gestione dei dati trasmesse dalle imprese che propongono test genetici DTC ostacolano una valutazione della protezione dei dati. Malgrado le ampie spiegazioni sulle caratteristiche, le possibilità e i limiti dei test genetici DTC, non è chiaro in che misura i clienti ne siano consapevoli. Le potenziali ripercussioni negative e i limiti dei test genetici non sono spiegati in misura sufficiente durante il processo di ordinazione. *Si raccomanda alle organizzazioni di protezione dei consumatori e ad attori della scienza, dell'istruzione, della politica e dei media di affrontare tematiche come la protezione dei dati e le potenziali ripercussioni di questi test. Le imprese stesse dovrebbero rivedere la loro politica in materia d'informazione.*

In molte offerte, il consenso all'ulteriore utilizzazione dei dati personali e genetici, in particolare per scopi di ricerca, è dato sotto forma di consenso generico a vari scopi di ricerca. *I modelli del consenso dovrebbero tuttavia essere precisati. Le imprese che propongono test genetici DTC potrebbero ad esempio elaborare e offrire modelli di consenso più dinamici nonché diritti di gestione e consultazione.*

Protezione dei minorenni e di terzi: possono essere ordinati e predisposti test genetici DTC anche per minorenni o persone incapaci di discernimento, il che può sollevare problemi in termini di autodeterminazione e consenso informato. Soprattutto per quanto riguarda i test genetici commercializzati su Internet non si verifica in misura sufficiente da chi proviene il campione inviato. Non sono pertanto esclusi ad esempio test di paternità eseguiti di nascosto. Le analisi del DNA possono anche fornire risultati su altre persone vicine, intaccandone il diritto di sapere o non sapere e la sfera privata. La LEGU riveduta (2018) affronta già questa problematica per la maggior parte dei test genetici DTC: dopo la sua entrata in vigore, il campione dovrà essere prelevato in presenza di un professionista della salute. Resta da vedere come questa disposizione potrà essere applicata nel caso delle imprese che operano a livello internazionale. *Occorre inoltre valutare modelli di regolamentazione alternativi, che tengano conto in modo più chiaro delle dimensioni collettive delle informazioni genetiche.*

Confronto con la realtà: i test genetici DTC e la fenotipizzazione del DNA sono talvolta associati ad aspettative elevate in termini di rappresentatività e utilità. Lo stato delle conoscenze scientifiche non consente di soddisfare tutte le aspettative né potrà farlo in un futuro prossimo – si pensi ad esempio all'elaborazione di un «identikit» mediante la fenotipizzazione del DNA. *È necessario comunicare questa incertezza e tenerne conto nelle pratiche che fanno seguito alla ricezione delle analisi del DNA, facendo una distinzione chiara per quanto riguarda la rappresentatività dell'analisi di varie caratteristiche e tenendo conto del progresso tecnico-scientifico in corso.*

Stabilire e rispettare la proporzionalità nella fenotipizzazione del DNA: malgrado gli attuali limiti della sua rappresentatività, in alcune indagini la fenotipizzazione del DNA può fornire indicazioni utili o essere indispensabile per identificare i sospetti o le vittime di un reato. Al tempo stesso, il ricorso alla fenotipizzazione del DNA comporta potenziali rischi a vari livelli (p. es. discriminazione). *È pertanto necessario negoziare, sul piano sociale e politico, la proporzionalità dei benefici e dei rischi. Ciò dovrebbe sfociare in un catalogo chiaro dei casi in cui è possibile impiegare la fenotipizzazione del DNA per le indagini (p. es. in caso di assassinio o di reati sessuali). Per chiarire i casi limite, nei quali non è evidente se sia possibile o meno impiegare la fenotipizzazione del DNA, si potrebbe incaricare o istituire, a complemento dei giudici dei provvedimenti coercitivi, un servizio indipendente, ad esempio una commissione etica con funzione consultiva.*

1. Interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung neuer Anwendungen der DNA-Analyse: Einleitung

Alexander Lang, Elena Kinz, Florian Winkler, Brigitte Gschmeidler, Malte-C. Gruber, Milena Wuketich und Vagias Karavas

Kurz & knapp

- DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtschaftsbestimmung oder Beantwortung von Lifestyle-Fragen werden heute über das Internet direkt an Kundinnen und Kunden (direct-to-consumer, DTC) vermarktet.
- In der Forensik wird an der Vorhersage äusserer und anderer Merkmale einer Person basierend auf deren DNA-Spuren gearbeitet, um Ermittlungsarbeiten zu unterstützen.
- Die vorliegende interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung beschäftigt sich mit den wissenschaftlichen und technischen Grundlagen, Möglichkeiten und Einschränkungen, Chancen und Risiken sowie den gesellschaftlichen Rahmenbedingungen und Auswirkungen dieser vordergründig nicht medizinischen Anwendungen von DNA-Analysen.
- Die Studie basiert auf einer umfassenden Literaturrecherche und -aufarbeitung, Interviews mit Expertinnen und Experten und Stakeholdern, der Analyse von Unternehmenswebseiten sowie von Selbstbeobachtungen im Zuge der Durchführung von DTC-Genests.

Die Möglichkeiten genetischer Analysen haben sich seit den 1970er-Jahren, als die ersten Verfahren zur DNA-Sequenzierung vorgestellt wurden, bedeutend erweitert (Heather & Chain, 2016). Während die Sequenzierung des menschlichen Genoms, die um die Jahrtausendwende abgeschlossen wurde, mit den damals verwendeten Methoden noch rund drei Milliarden US-Dollar kostete, kann die Sequenzierung eines menschlichen Genoms heute für knapp über 1 000 US-Dollar durchgeführt werden (Wetterstrand, 2019). Darüber hinaus können mit Verfahren der Genotypisierung DNA-Varianten an bestimmten Stellen des Erbguts noch schneller und kostengünstiger identifiziert werden.

Bereits vor der Entschlüsselung des menschlichen Genoms wurden sogenannte Direct-to-consumer-Genests (DTC) direkt an Kundinnen und Kun-

den vertrieben, etwa für Vaterschaftsbestimmung oder Analyse einzelner gesundheitsbezogener Gene. Nach der Jahrtausendwende entstanden immer mehr Unternehmen, die DTC-Gentests über das Internet vermarkteten und direkt an ihre Kundinnen und Kunden versendeten (Hogarth & Saukko, 2017; Royal et al., 2010). Infolge des wissenschaftlichen und technischen Fortschritts erweiterte sich dieses Angebot vor allem um Analysen, die vielerorts keiner Zulassung und keiner medizinischen Begleitung bedürfen. Viele der DTC-Gentests können ohne Überweisung und Unterstützung durch eine Fachperson direkt online oder über stationäre Vertriebswege wie Apotheken oder Drogerien erworben werden. Die Konsumentinnen und Konsumenten selbst nehmen ihre Probe, schicken diese ein und beauftragen das Unternehmen mit der Analyse. Die Ergebnisse werden dann online aufbereitet oder per Post übermittelt. Die Bandbreite des Angebots ist gross: Genealogische DTC-Gentests geben etwa Informationen über die regionale Herkunft der eigenen Vorfahren oder identifizieren noch lebende Verwandte. Lifestyle-Gentests analysieren die körperliche Leistungsfähigkeit, den Stoffwechsel, Persönlichkeitsmerkmale und andere persönliche Eigenschaften (Borry, Cornel, & Howard, 2010; Regalado, 2019).

Auch in der Forensik spielen neue genetische Analysen eine immer grössere Rolle. Neben bekannten Anwendungen wie der Zuordnung von DNA-Spuren zu einer Person, wird seit einiger Zeit an der DNA-Phänotypisierung gearbeitet. Damit sollen etwa äussere Merkmale wie Haar- oder Hautfarbe einer Person auf Basis der DNA vorhergesagt werden. Diese Informationen sollen bei der Suche nach Tatverdächtigen oder der Identifizierung von Opfern von Straftaten oder Unfällen genutzt werden (Kayser, 2015; Schneider, Prainsack, & Kayser, 2019).

Diese Geschäfts- und Anwendungsfelder schaffen nicht nur vielfältige Möglichkeiten für Konsumentinnen und Konsumenten sowie professionelle Akteurinnen und Akteure. Sie bringen auch verschiedene Herausforderungen und mögliche Probleme für das Individuum, für soziale Gruppen, für die Politik, einzelne Gesellschaftsbereiche und die Gesellschaft insgesamt mit sich. Die vorliegende interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung widmet sich deshalb diesen neuen Anwendungen der DNA-Analysen und damit verbundenen Chancen und Risiken. Sie wirft einen differenzierten und tiefgehenden Blick auf die technologischen und wissenschaftlichen Aspekte dieser neuen DNA-Analysen, genauso wie auf deren soziale Einbettung und Auswirkungen.

1.1. Ziele und Aufbau der Studie

Die Studie beschäftigt sich mit den eingangs beschriebenen drei neuen Anwendungen von DNA-Analysen:

- DNA-Analysen zur *Herkunfts- und Verwandtenforschung*, die der Identifikation und Charakterisierung der eigenen Abstammung und der Auffindung lebender Verwandter dienen.
- *Lifestyle-Gentests* zur Bestimmung der körperlichen Leistungsfähigkeit, des Stoffwechsels oder von Persönlichkeitsmerkmalen, die für Lebensstilberatung genutzt werden können.
- *DNA-Phänotypisierung* zur Rekonstruktion des Aussehens von Personen basierend auf aufgefundenen DNA-Spuren, beispielsweise zur Voraussage von Augen- oder Haarfarbe.

Diese Anwendungen haben gemein, dass sie vordergründig keinen wissenschaftlichen oder medizinischen Zweck (siehe Infobox 1) verfolgen: DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtenforschung oder für Lifestyle-Belange werden von Unternehmen vornehmlich als Mittel der Unterhaltung oder für Fragen der Lebensgestaltung vermarktet. DNA-Phänotypisierung kann von Ermittlungsbehörden als Werkzeug in der Suche nach Tatverdächtigen oder der Identifikation unbekannter Opfer eingesetzt werden. Jedoch wird die vorliegende Studie zeigen, dass die gewonnenen Daten und Erkenntnisse zumindest ambivalent hinsichtlich ihrer medizinisch-diagnostischen Aussagekraft sind.

Infobox 1: DNA-Analysen in der Medizin

DNA-Analysen werden in der medizinischen Forschung unter anderem zur Untersuchung der genetischen Grundlagen von Erkrankungen oder der Wirksamkeit von Arzneimitteln (Pharmakogenetik) verwendet. Während die Rolle von Genvarianten auf die Entwicklung einer Reihe monogener Erbkrankheiten bereits relativ gut belegt ist, kann der Einfluss des Erbguts auf das Entstehen komplexer Erkrankungen (z. B. Herz-Kreislauf-Erkrankungen oder Krebserkrankungen) bislang weniger deutlich nachgewiesen werden. Denn es ist häufig von einem Zusammenspiel verschiedener genetischer Faktoren, des Lebensstils und weiterer Umwelteinflüsse auszugehen (Graw, 2015, Kapitel 13).

Bei Risikofaktoren oder Krankheitssymptomen können Medizinerinnen und Mediziner DNA-Analysen nutzen, um Patientinnen und Patienten auf die genetische Veranlagung für eine

Krankheit testen zu lassen. Auf ein erhöhtes Risiko kann beispielsweise die Häufung bestimmter Erkrankungen in der Verwandtschaft hinweisen. In der Schweiz sind die Voraussetzungen für und die Durchführung von genetischen Untersuchungen am Menschen gesetzlich geregelt (Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen, GUMG).

Die vorliegende interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung vermittelt die wissenschaftlich-technischen Grundlagen und damit verbundener Möglichkeiten, Herausforderungen und Limitierungen der Umsetzung und Aussagekraft bestimmter Anwendungen von DNA-Analysen. Daran anschliessend geht es darum, welche Versprechungen mit verschiedenen Anwendungen verbunden werden und inwiefern sich diese realisieren lassen. Die Studie geht ausserdem auf Fragen der informierten Einwilligung, des Rechts auf Nichtwissen, des Datenschutzes und der Privatsphäre von Konsumentinnen und Konsumenten sowie grundlegender Rechte von Bürgerinnen und Bürgern ein. Sie interpretiert dabei die Anwendungen der DNA-Analysen vor dem Hintergrund gesellschaftlicher und rechtlicher Rahmenbedingungen und geht von einer wechselseitigen Beziehung zwischen Technologie und Gesellschaft aus.

In den folgenden Abschnitten werden der Forschungsansatz und die angewandten Methoden dargestellt. Kapitel 2 beschreibt Grundbegriffe der Genetik und beschäftigt sich tiefergehend mit den wissenschaftlichen und technischen Grundlagen der DNA-Analyse. Dann wendet sich der Bericht zunächst den als DTC-Genests angebotenen Herkunfts- und Verwandtenanalysen (Kapitel 3), den Lifestyle-Genests (Kapitel 4) und schliesslich der DNA-Phänotypisierung (Kapitel 5) zu. Darauf folgend beschäftigt sich Kapitel 6 eingehend mit den rechtlichen Rahmenbedingungen dieser unterschiedlichen Anwendungsmöglichkeiten. Die Studie schliesst mit einer analytischen Zusammenschau und daran gekoppelten Empfehlungen ab (Kapitel 7). Im Anhang findet sich ab Seite 379 ein Glossar zu den wichtigsten Begriffen und Abkürzungen.

Das Projekt dauerte von März 2019 bis Juni 2020, wobei die inhaltlichen Arbeiten zu den drei Anwendungsgebieten (Kapitel 3–5) zwischen Februar und April 2020, die Untersuchung des rechtlichen Kontextes (Kapitel 6) bis Mai 2020 abgeschlossen waren. Neuere Entwicklungen konnten dementsprechend nur in geringem Masse im Zuge der letzten Überarbeitungen berücksichtigt werden.

1.2. Forschungsansatz und -methoden

Die interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung zieht Wissensbestände aus den Natur- und Lebenswissenschaften, den Sozial- und Wirtschaftswissenschaften, den Rechtswissenschaften, der Philosophie und der Ethik heran. Die Studie ist weitgehend als Expertinnen- und Experten-Technikfolgenabschätzung konzipiert: Basis der Erörterungen und Einschätzungen sind dabei wissenschaftliche Fachartikel und Interviews mit Expertinnen und Experten aus unterschiedlichen Bereichen. Darüber hinaus sind weitere gesellschaftliche Perspektiven über eine Literatur- und Medienrecherche sowie Interviews mit Stakeholdern berücksichtigt.

1.2.1. Literaturrecherche und -aufarbeitung

Die Aufarbeitung relevanter Fachliteratur bildet die Grundlage der Studie. Sie zeichnet den Stand der Forschung und Entwicklung in Bezug auf die betrachteten DNA-Analyseanwendungen nach und beleuchtet, welche Aspekte des Themas in Fachkreisen und der Gesellschaft behandelt und debattiert werden.

Zur Recherche wurden insbesondere die wissenschaftlichen Datenbanken Scopus¹ und PubMed², daneben aber auch Bibliotheksdatenbanken und Google Scholar³ verwendet. Das Projektteam identifizierte weitere relevante Publikationen ausserdem über die bereits durchgesehene Literatur und führte zu einigen Sachverhalten Internetsuchen durch. Bei der Auswahl der Literatur wurde darauf Wert gelegt, insbesondere begutachtete (peer-reviewed) Werke für die weitere Arbeit heranzuziehen. In manchen Fällen, etwa bei Lehrwerken, Zeitungsartikeln oder Stellungnahmen, ist eine derartige Begutachtung jedoch nicht üblich, weshalb hier ebenso nicht begut-

¹ Scopus listet mehrheitlich peer-reviewed Fachpublikationen aus den Lebens-, Natur-, Gesundheits-, Sozial- und Wirtschaftswissenschaften auf (Elsevier, 2018).

² PubMed ist eine Datenbank für Fachpublikationen aus Biomedizin und Gesundheitswissenschaften (National Center for Biotechnology Information, 2020).

³ Google Scholar (2019) listet neben Artikeln aus Fachzeitschriften auch Vorabdrucke, technische Berichte, Stellungnahmen usw. auf. Diese sind zum Teil nicht begutachtet und von unterschiedlich hoher wissenschaftlicher Qualität.

achtete Publikationen herangezogen wurden. Auswahlkriterien waren in jedem Fall die inhaltliche Relevanz, die Qualität der Studie oder des Textes sowie die Nachvollziehbarkeit der gebrachten Argumente.

1.2.2. Interviews mit Expertinnen und Experten

Das Projektteam führte im Rahmen der Arbeiten zu den drei Anwendungsgebieten der DNA-Analyse (siehe Kapitel 3–5) 16 Interviews mit Expertinnen und Experten sowie gesellschaftlichen Stakeholdern durch. Mithilfe der Interviews wurde das durch die Literaturarbeit generierte Wissen eingeordnet, vertieft und erweitert. Die Informationen aus den Interviews fanden direkt Eingang in den Bericht oder waren Ausgangspunkt für weitere Recherchen.

Das Projekt definiert Expertinnen oder Experten als Personen, die über umfassendes Wissen über das jeweilige Anwendungsfeld oder die damit verbundenen gesellschaftlichen, wissenschaftlichen und technologischen Hintergründe verfügen.⁴ Also sowohl Personen, die Forschung und Entwicklung zu DNA-Analysen betreiben oder die jeweiligen Technologien anwenden, als auch solche, welche die Technologie, ihre Anwendungen und Rahmenbedingungen untersuchen. Des Weiteren wurden Interviews mit Vertreterinnen und Vertretern von DTC-Gentestunternehmen, Zivilgesellschaft, Nichtregierungsorganisationen und Interessensverbänden sowie der öffentlichen Verwaltung durchgeführt.

Die Interviewpartnerinnen und -partner wurden im Zuge der Literaturarbeit, über Onlinerecherchen oder Empfehlung durch Fachkolleginnen und -kollegen identifiziert. Das Projektteam kontaktierte sie telefonisch oder per E-Mail, klärte sie über das Thema des Interviews und die Datenverarbeitung mündlich und schriftlich auf und holte ihre Einwilligung zur Teilnahme ein. Es wurden qualitative Leitfadeninterviews mittels Telefon oder Voice-Over-IP-Lösung durchgeführt. Qualitative Leitfadeninterviews zeichnen sich durch neutral formulierte und offene Fragen aus, bei denen keine Antwortalternativen vorgegeben sind. Die Interviewführung ist eher zurückhaltend und pas-

⁴ Ein Expertinnen- und Expertenstatus ist eine soziale Zuschreibung und «definiert sich immer über das spezifische Forschungsinteresse und die soziale Repräsentativität des Experten gleichzeitig – der Experte ist ein Konstrukt des Forschers *und* der Gesellschaft» (Bogner, Littig, & Menz, 2014, S. 11).

siv, um den interviewten Personen die Möglichkeit zu geben, ihre Ansichten frei und möglichst unbeeinflusst zu äussern (Froschauer & Lueger, 2003). Der genutzte Leitfaden basierte auf dem Forschungsinteresse und ersten Erkenntnissen der Literaturarbeit. Er wurde dem jeweiligen Thema und der Expertise der interviewten Person angepasst und flexibel eingesetzt.

Die Interviewerinnen und Interviewer zeichneten die Interviews auf (Audio) und transkribierten diese auszugsweise; im Zuge dessen nahmen sie eine Pseudonymisierung der Interviewten vor. Das Projektteam extrahierte und fasste zentrale Inhalte entlang von Auswertungstabellen zusammen und zitierte zentrale Aussagen wortwörtlich. Die pseudonymisierte Liste der Interviewpartnerinnen und -partner findet sich als Teil der Referenzen und Quellen im Anhang des Berichts ab Seite 377. Wo im Text direkt auf die Äusserungen von interviewten Personen zurückgegriffen wird, wird dies durch Zitation kenntlich gemacht.

1.2.3. Selbstbeobachtungen

Verschiedene Studien widmen sich bereits der Perspektive von Nutzerinnen und Nutzern von DTC-Genests und auch Zeitungs- und Internetartikel berichten über Nutzungserfahrungen. Ebenfalls haben sich Forschende in entsprechenden Projekten bereits selbst DTC-Genests unterzogen und dies dokumentiert (Prainsack, Lahnstein, & Kassai, 2010).

Die vorliegende Studie unternahm ebenfalls solche Selbstversuche und -beobachtungen: Einzelne Projektmitglieder beauftragten für sich einen DTC-Genest im Bereich Herkunfts- und Verwandtenforschung (Kapitel 3) oder Lifestyle (Kapitel 4). Ziel war es zum einen, Informationen und damit neues Analysematerial zu erhalten, welches nicht oder kaum über die Webseite der analysierten Unternehmen beziehungsweise die Literatur erfasst werden konnte. Zweitens ermöglichen Selbsterzählungen und deren Deutung, das Forschungsinteresse der Forschenden direkt am (eigenen) Erleben zu bearbeiten. Dies ergibt mitunter eine detailliertere Erhebungs- und Analysemöglichkeit, als das bei Interviews mit nicht wissenschaftlichen Forschungsteilnehmerinnen oder -teilnehmern der Fall wäre (Vryan, 2006). Das Selbst und die eigenen Erfahrungen stehen im Zentrum der Forschung. Damit kann eine einzigartige Perspektive zur Diskussion beitragen und diese ergänzen. Ein weiterer Vorteil ist, dass die Darstellung der eigenen Erlebnisse die Leserinnen und Leser inspirieren kann, über ihre eigenen Erfahrungen und Positionen zu reflektieren (Ellis & Bochner, 1996, S. 22).

Basierend auf einer Marktrecherche wurden zunächst verschiedene Unternehmen identifiziert, die derartige DTC-Gen-tests anbieten. Die Projektmitarbeiterinnen und -mitarbeiter gingen individuell die einzelnen Angebote durch und trafen eine erste Auswahl von Unternehmen, bei denen sie eine Testung in Auftrag geben würden. In einem weiteren Prozess aus Recherche, Reflexion und Diskussion wurde dann eine letztendliche Wahl getroffen. Dann wurden die Tests von den Forschenden beauftragt.

Die methodische Vorgehensweise war angelehnt an die Autoethnografie und schliesst damit Selbstreflexion und Selbstbeobachtung mit ein, stellt diese sogar ins Zentrum des Forschungsprozesses (Ellis, 2004). Die Forschenden reflektierten und protokollierten laufend ihren Entscheidungsprozess; während des gesamten Prozesses wurde ein Feldtagebuch (handschriftlich und/oder elektronisch) als materielles Gedächtnis gelesener, gehörter und gedachter Dinge und als Hilfsmittel zur Selbstbeobachtung geführt. Dieser individuelle Prozess wurde durch Reflexionsrunden im Projektteam oder in kleineren Projektgruppen begleitet. Es ging darum, die Kriterien der Entscheidung für oder gegen ein Angebot zu explizieren und über die kritische Auseinandersetzung mit den Angeboten weiterzuentwickeln. Die Selbstbeobachtung hatte das Ziel, einen unmittelbaren Zugang nicht nur zum Bestellprozess und den Ergebnissen zu erhalten, sondern auch die subjektive Perspektive von Konsumentinnen und Konsumenten besser nachvollziehen zu können.

Den Forschenden stand es frei, an dieser Selbstbeobachtung teilzunehmen oder nicht. Sie konnten ausserdem während des ganzen Prozesses ihre Teilnahme beenden oder ihre Rolle verändern, etwa die eigene Selbsttestung abbrechen, aber dennoch Teil der Reflexionsgruppe bleiben; diese Möglichkeit wurde in einem Fall auch genutzt. Ebenfalls war es den einzelnen Forschenden überlassen, welche Inhalte und persönlichen Ansichten über ihren DTC-Gen-test sie mit der Projektgruppe teilen. Die Erhebungs- und Reflexionsprotokolle wurden von den einzelnen Forschenden individuell angefertigt; diese konnten entscheiden, welche Teile sie dem gesamten Projektteam zugänglich machen.

Das Vorgehen der Selbsttestung wurde mit der Ethikkommission des Instituts für Höhere Studien besprochen und mit einigen Anpassungen bewilligt. Die Anpassungen bezogen sich insbesondere auf Präzisierungen hinsichtlich der Gewährleistung der Freiwilligkeit, des Datenschutzes und kontinuierliche Reflexion der eigenen Teilnahme.

1.2.4. Analyse von Webseiten

DTC-Genests werden zumeist über das Internet angeboten. Die Unternehmen präsentieren auf ihren Webseiten ihr Angebot und geben weiterführende Erklärungen über die DNA-Analysen. Die Webseiten sind nach Bestellung und Umsetzung der DNA-Analyse häufig der Ort, an dem die Ergebnisse abgerufen werden können. Dort werden Informationen bereitgestellt, welche den Kundinnen und Kunden helfen sollen, die Testresultate zu verstehen. Die Webseiten sind jedoch nicht nur Vertriebsorte derartiger Tests, sondern sie präsentieren Informationen und Wissen, sie erschaffen Vorstellungen und Bilder der Genests, ihrer Resultate und der damit verbundenen gesellschaftlichen Phänomene und Konzepte. Dabei sind sie nicht als rein informationsvermittelnde Instanzen zu verstehen. Sie regen Emotionen, Bedürfnisse und Erwartungen bei den Konsumentinnen und Konsumenten an, die deren Kaufentscheidung und Perspektive auf die Genanalysen mitbestimmen. Deshalb wurde eine inhaltliche Analyse ausgewählter Angebotswebseiten durchgeführt.

Die Forschenden verschafften sich einen Überblick über das Angebot und identifizierten typische Elemente und Varianten von Unternehmenswebseiten. So wurden Bereitstellung und Aufbereitung von Information etwa hinsichtlich des Leistungsumfangs, der wissenschaftlichen Grundlage, des Preises, der Laborstandards oder des Umgangs mit Daten untersucht und beschrieben. Einige ausgewählte Seiten wurden einer tiefergehenden inhaltlichen Analyse unterzogen (Pauwels, 2011), bei der die Vermittlung der wissenschaftlich-technischen Möglichkeiten und Limitierungen sowie die Transparenz hinsichtlich Datenverarbeitung und -schutz im Mittelpunkt standen. Ausserdem gingen die Forschenden den Fragen nach, wie die Unternehmen ihre Dienstleistungen und Ergebnisse «konstruieren»: Welche Bedeutung bekommen Genetik und Genests auf diesen Webseiten? Welche Rolle wird ihnen für die Gesundheit, den Lebensstil, das persönliche Wohlbefinden oder die gesellschaftliche Entwicklung zugesprochen?

1.2.5. Prüfung des rechtlichen Kontexts

Auf der Grundlage der Untersuchung der unterschiedlichen Anwendungen der DNA-Analyse (Herkunfts- und Verwandtenforschung, Lifestyle-Genests, DNA-Phänotypisierung) wurden die beobachteten Problemlagen als Rechtsfragen rekonstruiert und nach Massgabe der gegenwärtigen und

künftig erwarteten Rechtslage in der Schweiz, auch vor dem Hintergrund des europäischen und internationalen Rechts, reflektiert und kritisch untersucht. Auf dieser Grundlage eröffnet die Studie gesetzgeberische Perspektiven und gibt Empfehlungen zur Regulierung zukünftiger Anwendungen im Bereich der DNA-Analyse.

Inwieweit besonders die Neuregulierungen von Genealogie- und Lifestyle-Genests den Herausforderungen der neuen Technologie gerecht werden können, war insbesondere in Zusammenarbeit mit den übrigen Arbeitsprojekten zum Sachstand und zur weiteren Entwicklung auf diesem Gebiet kritisch zu überprüfen. Das Augenmerk der rechtlichen Diskussion richtete sich dabei zentral auf den Menschen in den verschiedenen Aspekten seiner physischen, psychischen und sozialen Existenz. Die entsprechende juristische Rekonstruktionsarbeit wurde auf rechtsvergleichender Grundlage und mittels eingehender Literaturrecherche zum Stand der rechtswissenschaftlichen Forschung durchgeführt.

1.3. TA-SWISS-Begleitgruppe

TA-SWISS konsultierte viermal im Projektverlauf eine Begleitgruppe aus Schweizer Expertinnen und Experten und Stakeholdern (Liste auf Seite 383). In drei Begleitgruppensitzungen in Bern wurden Richtungsentscheidungen, vorläufige Erkenntnisse und Arbeitsfassungen diskutiert. In den Sitzungen präsentierten Mitglieder des Projektteams Projektteile, die dann gemeinsam hinsichtlich des Verbesserungspotenzials besprochen wurden. So brachte die Begleitgruppe etwa konstruktive Hinweise zu inhaltlichen Aspekten oder der zielgruppengerechten Präsentation der Forschungsergebnisse ein. Abseits der Sitzungen gaben Mitglieder der Begleitgruppe telefonische oder schriftliche Rückmeldung zu einzelnen Berichtsteilen und boten Unterstützung für die weiteren Ausarbeitungen, beispielsweise mit Literaturhinweisen, an.

Da wegen der Covid-19-Pandemie eine ursprünglich geplante vierte Begleitgruppensitzung vor Ort nicht stattfinden konnte, wurde der Endbericht im Rahmen einer schriftlichen Konsultation durch die Begleitgruppe begutachtet, kommentiert und diskutiert.

2. Grundlagen genetischer Analysen

Elena Kinz und Brigitte Gschmeidler

Kurz & knapp

- Neue Anwendungen der DNA-Analyse basieren auf molekularbiologischen Methoden, allen voran auf DNA-Genotypisierung und zunehmend DNA-Sequenzierung.
- Lifestyle-DTC-Genetests analysieren insbesondere DNA-Variationen, die mit körperlicher Konstitution oder Ernährung zu tun haben. Es werden den Getesteten auf Basis des analysierten Genmaterials Veränderungen des Lebensstils vorgeschlagen.
- Andere DTC-Genetests zielen darauf ab, die biogeografische Herkunft zu identifizieren oder verwandte Personen ausfindig zu machen.
- Forensisches DNA-Profilung wird dazu verwendet, über DNA-Abgleiche verdächtige oder vermisste Personen ausfindig zu machen. DNA-Phänotypisierung ist ein neuer Ansatz zur Rekonstruktion des Erscheinungsbildes einer Person basierend auf deren DNA.
- Die technologische Entwicklung der Molekularbiologie und Bioinformatik führten zu einem rasanten Anstieg verschiedener DNA-Analyseanwendungen. Die dabei generierten Datenmengen und der Umgang mit diesen stellen Herausforderungen dar.

Die in dieser Studie erläuterten DNA-Analysen nutzen umfangreiches und sich ständig erweiterndes Wissen und Techniken, um die jeweils spezifischen Erkenntnisse aus DNA-Proben zu ziehen. Das vorliegende Kapitel erörtert einige Grundbegriffe und Konzepte, die für das Verständnis der einzelnen Anwendungsgebiete der DNA-Analyse hilfreich sind. Es geht zunächst auf einige molekulargenetische Aspekte ein (Abschnitt 2.1) und erörtert dann die wissenschaftlichen Grundlagen und technischen Entwicklungen der DNA-Analyse (Abschnitt 2.2). Zuletzt werden spezifische wissenschaftlich-technische Gesichtspunkte der untersuchten Anwendungsfälle behandelt (Abschnitt 2.3).

2.1. Molekulargenetische Grundlagen

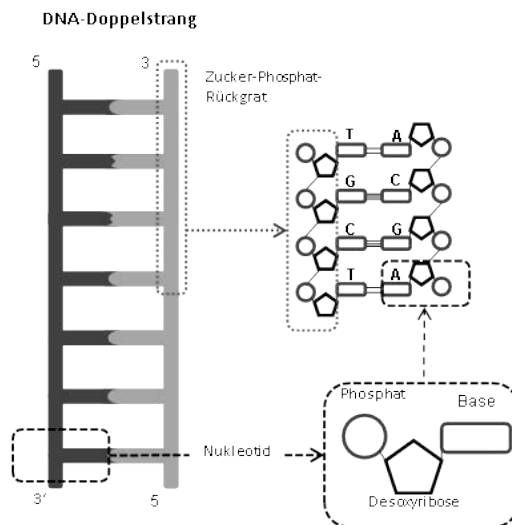
Die Molekulargenetik ist ein Wissenschaftszweig, der sich mit der Erforschung des Erbguts und dessen Übersetzung in Proteine beschäftigt. In

diesem Abschnitt werden relevante Grundlagen der Molekulargenetik erörtert, die als Wissensbasis zum Thema genetische Analysen dienen.

2.1.1. Begriffe der Genetik

Die **DNA** (Deoxyribonucleic acid, zu Deutsch Desoxyribonukleinsäure oder DNS) beinhaltet die Erbinformation von Lebewesen. Die Bausteine der DNA heissen Nukleotide und sind wiederum aus Zuckermolekülen (Desoxyribosen), Phosphatgruppen und vier organischen Basen aufgebaut: Adenin (A), Thymin (T), Cytosin (C), Guanin (G). Die DNA liegt in Doppelsträngen vor, die Basen jedes Nukleotids sind über chemische Brücken miteinander verbunden. Das Rückgrat des DNA-Strangs bilden Phosphate, die über Zucker (Desoxyribose) mit den Nukleinbasen verbunden sind. DNA ist komplementär aufgebaut, das bedeutet, die Basen A-T und C-G zwischen den Doppelsträngen verbinden sich jeweils über Wasserstoffbrücken. Der DNA-Doppelstrang ist in eine Helix gewunden, die pro Wendelgang zehn Basenpaare enthält (siehe Abb. 1).

Abb. 1: Aufbau und Bestandteile der DNA



Quelle: Lang et al. (2019, S. 80). Lizenz: CC BY-NC-ND 2.5 CH (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/2.5/ch/>)

Die DNA befindet sich beim Menschen fast ausschliesslich im Zellkern. Jeder Mensch besitzt neben der genomischen DNA auch **mitochondriale DNA**, die von der Mutter vererbt wird. Bei mitochondrialer DNA handelt es sich um doppelsträngige, meist zirkuläre DNA, die im Inneren der Mitochondrien (Zellorganellen) lokalisiert ist.

RNA (Ribonucleic acid, zu Deutsch Ribonukleinsäure) besteht ebenfalls aus den Basen Adenin, Guanin und Cytosin; Thymin ist durch Uracil (U) ersetzt. RNA ist in der Regel einzelsträngig und übernimmt unterschiedliche Funktionen im Körper. Als messenger RNA (mRNA) überträgt sie etwa die Information der DNA und dient als Vorlage in der Proteinsynthese. RNA-Moleküle können aber auch katalytische Funktionen, ähnlich eines Enzyms, oder regulatorische Funktionen in der Zelle innehaben.

Die DNA liegt im menschlichen Zellkern in Form von **Chromosomen** vor. Hier sind DNA-Stränge mit Proteinen in eine kompakte Form gepackt. Der Chromosomensatz des Menschen ist diploid, das bedeutet, er besitzt zwei homologe (übereinstimmende) Chromosomen, eines vom Vater, eines von der Mutter. Ausnahme sind die Keimzellen (Spermien und Eizellen), die haploid sind, also einen einfachen Chromosomensatz aufweisen. Gesamt besitzt der Mensch 23 Chromosomenpaare, davon 22 Autosomenpaare und ein Geschlechtschromosomenpaar – die sogenannten Gonosomen: XY (männlich) und XX (weiblich).

Ein **Gen** ist ein Abschnitt der DNA, der für ein bestimmtes Polypeptid codiert und somit als Vorlage für Proteine einer Zelle dient, die im Körper spezifische Funktionen übernehmen. Heute weiss man, dass Gene nicht nur für Proteine codieren, sondern auch für andere Gen-Produkte (z. B. regulatorische RNAs). Gene haben auf den Chromosomen einen festen Platz, man bezeichnet ihn als Genlocus. Zum Gen gehören weiters auch regulatorische Regionen, die codierende Abschnitte der DNA flankieren.

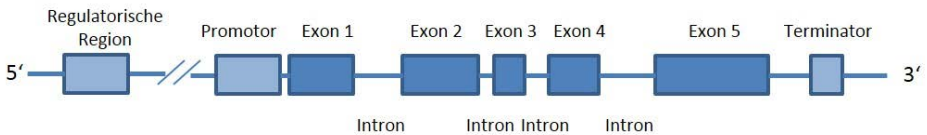
Die Zustandsform eines Gens nennt man **Allel**. Als Beispiel kann die Blütenfarbe bei Pflanzen herangezogen werden. Das Gen für die Blütenfarbe kann in unterschiedlicher Ausprägung vorliegen, beispielsweise als Allel für die Farbe Rot oder als Allel für die Farbe Weiss. Die Sequenz der Allele weicht dann voneinander ab. Da der Mensch einen doppelten Chromosomensatz besitzt, können am übereinstimmenden Genort zweier homologer Chromosomen zwei gleiche oder zwei unterschiedliche Allele vorliegen. Besitzt man zwei gleiche Allele eines Gens, nennt man das **homozygot**, wenn diese unterschiedlich sind, **heterozygot**. Darüber hinaus unterschei-

det man **rezessive** und **dominante** Allele. Merkmale rezessiver Allele kommen im heterozygoten Zustand nicht zur Ausprägung, d. h. sind im äusseren Erscheinungsbild nicht sichtbar.

Ein Block gemeinsam liegender Allele wird als **Haplotyp** bezeichnet. Allele werden umso wahrscheinlicher gemeinsam vererbt, je dichter sie beieinander liegen. Als **Haplogruppe** wird eine Gruppe von Haplotypen bezeichnet, die eine gemeinsame Position auf einem Chromosom innehaben.

Die meisten eukaryotischen Gene haben codierende Bereiche in ihrer genomischen DNA (**Exons**), die in der reifen mRNA nicht mehr vorhanden sind (**Introns**) (siehe Abb. 2). Das Herausschneiden aus den primären Transkripten geschieht durch einen Prozess, den man **Spleissen** nennt.

Abb. 2: Bereiche eines Gens



Quelle: eigene Darstellung. Schematische Darstellung eines Gens: Introns enthalten keine Information für Genprodukte; sie werden während der Transkription entfernt. An den Promotor binden Proteine, die die Transkription starten. Hier und an weiteren regulatorischen Regionen wird kontrolliert, ob und in welchem Ausmass ein Gen exprimiert wird. Der Terminator markiert das Ende eines Gens.

Das **alternative Spleissen** ist ein zellulärer Prozess, bei dem aus einem Gen verschiedene Proteine gebildet werden. In unterschiedlichen Kombinationen können Introns aus der mRNA herausgeschnitten und Exons wieder zusammengefügt werden. Durch diesen Prozess ist es unter anderem möglich, dass das menschliche Genom fast 30 000 Gene besitzt, aber mehrere Hunderttausend Proteine bilden kann.

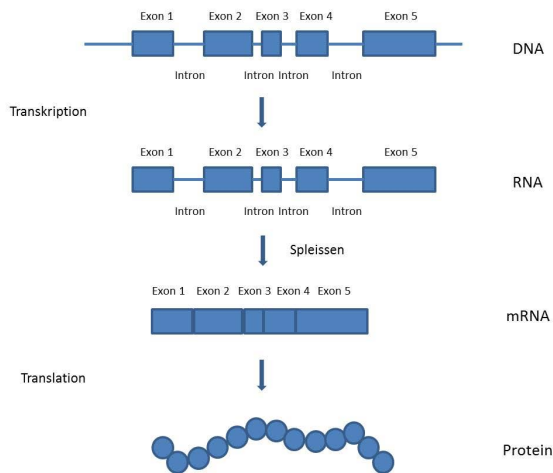
Das **Genom** ist die Gesamtheit an genetischer Information in einer Zelle und ist in jeder Zelle eines Organismus vorhanden. Das menschliche Genom umfasst etwa drei Milliarden Basenpaare und enthält fast 30 000 Gene. In Analogie zum Genom wurde der Begriff **Transkriptom** gebildet, der die Gesamtheit aller Transkripte einer Zelle darstellt, also jener DNA, die «abgelesen» wird. Dazu gehören protein-codierende Transkripte und Transkripte nicht codierender RNA. Das **Exom** umfasst alle Exon-Abschnitte eines Organismus.

2.1.2. Proteinbiosynthese und Regulation der Genexpression

Proteine sind aus Peptiden aufgebaut, die wiederum Moleküle sind, die aus Aminosäuren bestehen. Die **Proteinbiosynthese** beschreibt den Vorgang der Übersetzung von genetischer Information in Aminosäuren und weiter in Peptidketten, die Proteine aufbauen, welche im Körper diverse Funktionen ausüben.

Im ersten Schritt, der **Transkription**, wird ein Gen auf der DNA abgelesen und in ein mRNA-Molekül transkribiert. Anschliessend wird das mRNA-Molekül prozessiert, das bedeutet, es durchläuft strukturelle Veränderungen. Im zweiten Schritt, der **Translation**, erfolgt die Übersetzung der Basensequenz der mRNA in die Aminosäuresequenz, aus der dann Peptidketten entstehen.

Abb. 3: Transkription und Translation



Quelle: eigene Darstellung. Bei der Transkription wird DNA in mRNA übersetzt. Introns werden herausgeschnitten (Spleissen) und die Exons verbleiben. Sie tragen die Information, aus der in der Translation ein Polypeptid und darauffolgend ein Protein entsteht.

Die Aminosäuren reihen sich zu Polypeptidketten aneinander; erst die Faltung dieser Ketten zu Makromolekülen führt zur dreidimensionalen Struktur eines Proteins. Im genetischen Code bestimmen immer drei aufeinanderfolgende Basen – man spricht auch von einem Basentriplett oder Codon –

eine Aminosäure. Da es vier Basen gibt, die potenziell in einem Triplet vorkommen können, ergeben sich 64 verschiedene Kombinationsmöglichkeiten. Davon codieren 61 für die insgesamt 20 Aminosäuren, das heisst, unterschiedliche Triplets codieren für dieselbe Aminosäure. Weiters gibt es Start- und Stop-Codons, die den Anfang beziehungsweise das Ende des Gens markieren. Die Anzahl möglicher Codonkombinationen ist also grösser als die Anzahl der Aminosäuren, die daraus entstehen können.

Die meisten Gene codieren also für Polypeptide, die die funktionellen Eigenschaften der Zelle wie beispielsweise die enzymatische Aktivität bestimmen. Die Struktur beziehungsweise Faltung eines Proteins hängt sehr eng mit seiner Funktion zusammen, weshalb Veränderungen im genetischen Code durch DNA-Variationen meist grosse Auswirkungen auf zelluläre Funktionen haben.

Dass ein Gen ein Protein bestimmt, ist jedoch eine vereinfachte Betrachtung. Eigentlich sind Struktur und Funktion von Genen hochkomplex. Wie bereits erläutert, tragen die Intron/Exon-Struktur von Genen und die Möglichkeiten des alternativen Spleissens dazu bei. Darüber hinaus kann auch das Ablesen von Genen reguliert werden. Die Genexpression unterliegt einer strengen räumlichen und zeitlichen Regulierung. Die Kontrolle der Genexpression erfolgt über spezielle regulatorische, nicht codierende Bereiche des Gens. Transkriptionsfaktoren sind Proteine, die durch ihre Bindung an die DNA ein vermehrtes oder verringertes Ablesen des Gens bis zur vollständigen Blockade der Genexpression regulieren. Nicht selten kommen in eben jenen regulatorischen Regionen der DNA Variationen vor, welche die Genexpression und damit das entstehende Protein beeinflussen können.

Nach der Transkription gibt es noch diverse Regulationsmechanismen, sogenannte post-transkriptionelle Modifikationen, welche die mRNA und das entstehende Protein beeinflussen können. Diese stabilen Veränderungen in der Regulation der Genexpression werden der sogenannten Epigenetik zugeordnet, da sie nicht durch DNA-Veränderungen entstehen.

2.1.3. Genetische Variabilität

Das humane Genom zweier Menschen ist in etwa zu 99,5 Prozent identisch (Levy et al., 2007) – und dennoch gleicht kein Mensch dem anderen. Auch wenn sich die genetische Variabilität nur auf 0,1 bis 0,4 Prozent des menschlichen Genoms (Karki, Pandya, Elston, & Ferlini, 2015) beschränkt,

ergibt sich bei drei Milliarden Basenpaaren immer noch eine beachtliche Anzahl an Unterschieden.

Man unterscheidet in der Genetik das Erscheinungsbild eines Individuums (Phänotyp) von seinen in der DNA codierten Eigenschaften (Genotyp). Die Ursache für unterschiedliche Phänotypen von Individuen einer Population ist unter anderem die genetische Variabilität, die Existenz unterschiedlicher Allele. Neben der Auswirkung von DNA-Veränderungen auf Proteine weiss man mittlerweile, dass auch Variabilität in nicht codierenden Bereichen der DNA Auswirkungen auf den Phänotyp haben kann. Die neuen Technologien der personalisierten Gen- und Genomanalysen erlauben es, DNA-Variationen und ihre Auswirkungen besser zu beurteilen als noch vor einigen Jahren. Jedoch sind noch viele Fragen in Bezug auf das Zusammenspiel dieser Variationen offen.

DNA-Variationen werden häufig auf Basis der Wahrscheinlichkeit ihres Auftretens in einer Population unterschieden. Während **DNA-Mutationen** in einer Population mit einer Wahrscheinlichkeit von < 1 Prozent vorkommen, werden **Polymorphismen** als solche bezeichnet, wenn die DNA-Variation häufiger als 1 Prozent in einer Population vorkommt. Mit dem Aufkommen neuer Sequenzierungstechnologien zeigte sich, dass manche Mutationen, die in einer Population als seltene DNA-Mutationen galten, in anderen Populationen als Polymorphismen definiert werden würden und umgekehrt. Ebenso blieben bei vielen Mutationen die Assoziationen mit Erkrankungen aus, die man mit DNA-Mutationen verband (Karki et al., 2015). Infobox 2 bietet einen Überblick über DNA-Variationen.

In der Populationsgenetik hat auch die Definition des Wildtyp-Allels als «Norm» und des Mutanten-Allels als «Abnorm» seit der Einführung dieser Bezeichnung vor über hundert Jahren eine Veränderung durchlaufen. Als Wildtyp wird zwar weiterhin jene Form des Gens bezeichnet, die in der freien Natur überwiegend vorkommt, doch vor allem in Gendatenbanken ist heute der Begriff der Allelfrequenz geläufig, also jener Häufigkeit, mit der ein Allel in einer bestimmten Population auftritt. Die «Minor Allele Frequency» (MAF) ist zur Unterscheidung von häufigen und seltenen DNA-Variationen wichtig und gibt an, mit welcher Häufigkeit das zweithäufigste Allel in der getesteten Population vorkommt (National Center for Biotechnology Information, 2019). Die MAF hängt also von der getesteten Bevölkerungsgruppe ab. Beispielsweise ist die Verteilung eines Allels, das mit Laktasepersistenz (also der Fähigkeit, Laktose zu verdauen) assoziiert

ist (Enattah et al., 2002) in verschiedenen Populationen sehr unterschiedlich. Während diese Variante in Ostasien nahezu nicht vorhanden ist, weist in Europa ungefähr die Hälfte der Bevölkerung dieses Allel für Laktasepersistenz auf (Mattar, Mazo, & Carrilho, 2012)

Infobox 2: DNA-Variationen im Überblick

DNA-Mutationen sind Veränderungen einzelner Gene, Strukturveränderungen eines Chromosoms oder Veränderungen der Chromosomenzahl. Chromosomen- und Genmutationen können spontan während der Zellteilung passieren oder induziert werden, etwa durch Mutagene oder Strahlung. Mutationsereignisse können auf Ebene des Chromosoms grössere Gruppen von Genen verändern oder in einem Gen dazu führen, dass einzelne oder mehrere Basen ausgetauscht werden. Bei den Genmutationen können unter anderem sogenannte Punktmutationen entstehen. Bei Punktmutationen werden einzelne oder wenige nebeneinanderliegende Nukleotide ausgetauscht (Substitution), gelöscht (Deletion) oder eingebaut (Insertion).

DNA-Polymorphismen sind alternative Erscheinungsformen eines Allels und ebenso wie Mutationen nicht notwendigerweise mit dem Verlust oder Gewinn einer Funktion assoziiert. Es können auch bei Polymorphismen ein oder mehrere wenige Basenpaare betroffen sein. Durch die höhere Häufigkeit ihres Auftretens schloss man darauf, dass sie entweder einen neutralen oder positiven Effekt für die Entwicklung einer Population mit sich bringen müssen (Karki et al., 2015). Bei **Einzelnukleotidpolymorphismen (SNPs, single nucleotide polymorphisms)** wird nur ein Basenpaar durch ein anderes ersetzt. Sie stellen die häufigsten Polymorphismen im Genom dar und kommen etwa jedes tausendste Basenpaar vor.

Ausserdem gibt es Insertions-Deletions-Polymorphismen, auch **INDELS** genannt, bei denen kurze DNA-Fragmente eingebaut oder gelöscht werden. Grössere Insertionen und Deletionen werden als **Kopienzahlvarianten (engl. Copy Number Variations, CNVs)** bezeichnet. Bei CNVs liegen Gene in erhöhter Anzahl (Genduplikation) oder verringerter Anzahl (Gendeletion) vor. Dies kann zu einer Erhöhung oder Verringerung der Genexpression führen (Karki et al., 2015).

In der DNA finden sich auch sich wiederholende DNA-Sequenzen, sogenannte **repetitive DNA**: Dazu gehören Transposons, Retrotransposons, endogene (zelleigene) Retroviren und Satelliten-DNA. Die für genetische Analysen relevanteste Gruppe ist die Satelliten-DNA. Diese sich wiederholenden Nukleotidabfolgen lassen sich nach ihrer Länge in Makro-, Mini- und Mikrosatelliten einteilen, wobei die beiden Letzteren bei Abstammungsanalysen eine Rolle spielen. **Mikrosatelliten (Short Tandem Repeats, STRs)** sind kurze, nicht codierende DNA-Sequenzen von bis zu vier Nukleotiden, die sich am selben Locus 8–25 Mal wiederholen. **Minisatelliten (Variable Number of Tandem Repeats, VNTRs)** werden sie genannt, wenn es 15–100 Nukleotide sind, die sich bis zu einer Länge von 100–15 000 Basenpaaren wiederholen.

DNA-Polymorphismen, vor allem Einzelnukleotidpolymorphismen (SNPs) und repetitive DNA in Form von Minisatelliten (VNTRs) und Mikrosatelliten (STRs), werden für genetische Analysen als molekulare genetische Marker verwendet.

Veränderungen der DNA können, je nachdem an welcher Stelle sie auftreten, verschiedenste funktionelle Konsequenzen haben. Während die Konsequenzen von DNA-Variationen in nicht codierenden Bereichen und Introns nicht vollends erforscht sind, sind Konsequenzen von Variationen in codierenden Bereichen bereits gut charakterisiert. Bei der Beurteilung der funktionellen Konsequenz, vor allem von Mutationen, besteht auch oft ein wichtiger Unterschied darin, in welchem Zelltyp eine DNA-Mutation auftritt: Man spricht von einer gametischen DNA-Mutation, wenn die DNA-Mutation in einer Keimzelle (Eizelle oder Spermium) auftritt, und von einer somatischen DNA-Mutation, wenn diese in einer somatischen Zelle (Körperzelle) auftritt. Erstere werden vererbt, haben also auch potenziell Einfluss auf Nachkommen, Letztere werden im Lauf des Lebens akquiriert, aber nicht vererbt.

Punktmutationen und SNPs gehen häufig mit dem Einbau einer anderen Aminosäure in die Peptidkette einher. Man bezeichnet diese Konsequenz dann als **Missense-Mutation** oder als nicht synonymen Austausch. Die meisten Proteine können einige Abwandlungen ihrer Aminosäuresequenz tolerieren. Missense-Mutationen können jedoch dazu führen, dass Struktur oder Funktion des Proteins verändert werden oder das Protein komplett inaktiviert wird. Da für eine Aminosäure mehrere Basentriplets codieren, muss ein Basenaustausch jedoch nicht immer eine funktionelle Konsequenz haben. Wenn die Aminosäure trotz eines Basenaustauschs gleich bleibt, spricht man von einer **stillen Mutation** oder einem synonymen Austausch. Von einer **Nonsense-Mutation** spricht man, wenn durch den Basenaustausch ein Stop-Codon eingeführt wird, also eine Basenkombination, die ein Signal für den Transkriptionsabbruch darstellt (TAG, TAA, TGA). Das Ergebnis ist ein verkürztes Polypeptid, und in vielen Fällen entsteht ein veränderter Phänotyp. Vice versa kann auch ein Stop-Codon durch einen Basenaustausch in eine Aminosäure umgewandelt werden, was die Proteinkette verlängert (**Stop-loss-Mutation**). Diese Veränderung ist sehr selten, kann aber auch Auswirkungen auf den Phänotyp haben. Bei Insertionen und Deletionen, deren Basenveränderung kein Vielfaches von drei ist, entsteht ein sogenannter Raster-Schub (engl. **Frame Shift**), eine Verschiebung des Leserahmens bei der Ablesung der Basentriplets.

Es wird eine völlig neue Zusammenstellung als Codon abgelesen. Dies führt für gewöhnlich zu einem veränderten Phänotyp. DNA-Variationen in regulatorischen Regionen wie dem Promotorbereich können zu Veränderungen in der Menge des exprimierten Gens oder einem Abschalten der Genexpression führen.

Obwohl Menschen also zu einem sehr hohen Anteil genetisch ident sind, unterscheiden sie sich in ihrem äusseren Erscheinungsbild und der Funktionsweise ihrer Zellen, etwa im Stoffwechsel. Sowohl das Erscheinungsbild als auch die Reaktionen in der Zelle werden von Proteinen bestimmt, deren Grundlage die DNA ist. Die genetischen Unterschiede zwischen Individuen stellen als DNA-Variationen die Grundlage von genetischen Analysen dar. Während Mutationen individuelle, meist krankheitsassoziierte Veränderungen der DNA sind, sind DNA-Variationen weit häufiger auftretende Veränderungen, nicht selten nur einer einzelnen Base (SNPs), die aber oft mit einer Veränderung des Phänotyps, sei es dem Erscheinungsbild oder der Veränderung einer körperlichen Funktion einer Personengruppe, die diese Veränderung aufweist, einhergehen. Die DNA wird nicht direkt in Proteine übersetzt, sondern in einem Prozess, der durch weitere Faktoren reguliert wird. Eine DNA-Variation kann daher in verschiedenen Personen unterschiedliche Auswirkungen auf die Proteinexpression und damit den Phänotyp haben. Wie DNA-Analysen trotzdem Grundlage für Aussagen zu einem Phänotyp sein können, erläutert das folgende Kapitel.

2.2. Grundlagen und Methoden der DNA-Analyse

Um Einblick in die Vielfalt und das komplexe Zusammenspiel von Genen zu erlangen, erfordert es intensive wissenschaftliche Forschung und technologische Entwicklungen. In den folgenden Abschnitten wird erläutert, wie sich wissenschaftliche Studien zu Genotyp-Phänotyp-Korrelationen entwickelt haben und wie genetische Daten aus diesen Studien heute die Grundlage genetischer Analysen bilden. Anschliessend werden Methoden in der Molekularbiologie und der Bioinformatik beschrieben, die im Kontext von DNA-Analysen relevant sind.

2.2.1. Humangenetische Studien und Datenbanken

Vor dem Aufkommen moderner molekulargenetischer Methoden waren Zwillingsforschung und Familienstammbaumanalysen die klassischen Methoden, um den Zusammenhang zwischen Genotyp und Phänotyp zu untersuchen.

Im Jahr 1990 startete das Humangenomprojekt mit dem Ziel, das aus drei Milliarden Basenpaaren bestehende menschliche Genom zu entschlüsseln (E. D. Green, Watson, & Collins, 2015). Schubkraft erlangte das Projekt durch Innovationen wie DNA-Sequenzierungstechnologien und neue Möglichkeiten der Datenverarbeitung. Auch das Verständnis für das Teilen genetischer Daten in der biomedizinischen Forschung wurde durch das Projekt massstäblich verändert und Richtlinien wie die «Genomic Data Sharing Policy» des Projektfördergebers NIH (US National Institute of Health) wurden erstellt (E. D. Green et al., 2015).

Das menschliche Genom ist nun komplett sequenziert und in Datenbanken für die Erforschung von Zusammenhängen zwischen humanen Genen und ihren Ausprägungsformen offengelegt. In den vergangenen Jahren gab es weitere relevante Projekte und Initiativen zur Erforschung des menschlichen Genoms. Das «1 000 Genome Project» wurde 2015 abgeschlossen und beinhaltet Daten von 2 504 sequenzierten Genomen von Individuen aus 26 verschiedenen Populationen. Es wurden in diesen Genomen 88 Millionen verschiedene DNA-Variationen gefunden. Ziel war es auch, SNPs bis zu einer Minor Allel Frequency von 1 Prozent zu charakterisieren (Durbin et al., 2010; Gibbs et al., 2015). Solche gross angelegten Forschungsarbeiten sind Grundlage von Datenbanken, die es ermöglichen, Genotypen mit Phänotypen zu verknüpfen. Die Daten des 1 000 Genome Projects wurden etwa in die Single Nucleotide Polymorphism Database (dbSNP) des US National Center for Biotechnology Information (NCBI) eingespeist (The International Genome Sample Resource, 2018).

Neben den Konsequenzen einzelner DNA-Variationen spielt auch das Zusammenwirken von mehreren DNA-Variationen eine wichtige Rolle. Variationen in verschiedenen Genen können in einem gemeinsamen Phänotyp resultieren, der sich von jenem unterscheidet, den man als Konsequenz der individuellen DNA-Variation erwartet hätte. Das Erforschen dieser Interaktion von DNA-Variationen ist eine komplexe Aufgabe, der sich die Molekulargenetik seit Jahrzehnten widmet (Kuzmin et al., 2018).

Früher waren Stammbaumanalysen und Kopplungskartierungen in Familien zwei der wenigen Möglichkeiten, Aussagen über die Vererbung von Genen tätigen zu können. Die genetische Kartierung basiert auf dem Wissen, dass zwei Genorte durch den Vorgang der Rekombination von Erbmaterial in der Meiose (Reifeteilung bei der Bildung von Eizellen beziehungsweise Spermien) getrennt werden können. Die Rekombination ist umso wahrscheinlicher, je weiter entfernt die Gene oder Marker voneinander sind. Vice versa werden Allele umso wahrscheinlicher gemeinsam vererbt, je näher sie beieinander liegen. Diese Allel-Blöcke oder Haplotypen lassen sich durch Stammbäume, aber auch durch Populationen verfolgen. Sie bilden damit eine wichtige Grundlage von genealogischen und forensischen DNA-Analysen.

Durch den Einsatz moderner Sequenzierungs- und Genotypisierungstechnologien kann man heute eine Vielzahl an Markern und Haplotypen wesentlich schneller analysieren als früher. Das «International HapMap Project» hatte zum Ziel, SNPs, die gemeinsam vererbt werden, in Haplogruppen einzuteilen und sie in Datenbanken mit spezifischen Phänotypen zu verlinken (International HapMap Consortium, 2003). Das Projekt verwendete dafür unter anderem Daten aus genomweiten Assoziationsstudien (Manolio & Collins, 2009), deren Funktionsprinzip in Infobox 3 näher erläutert ist.

Infobox 3: Genomweite Assoziationsstudien (GWAS)

Die Erforschung von statistischen Korrelationen zwischen Genotyp und Phänotyp in Bevölkerungsgruppen wird vor allem für komplexe und häufige Erkrankungen angewendet. Genomweite Assoziationsstudien (GWAS) sind dabei eine der gängigsten Methoden. Mit Probenmaterial von ausreichend grossen Personenkohorten wird nach genetischen Markern (> 500 000 SNPs) gesucht, die zufällig über das Genom verteilt sind, und diese werden in Zusammenhang mit Phänotypen gebracht. Verwendet werden dafür DNA-Microarrays (siehe Abschnitt 2.2.2). Mit den GWAS ist es möglich, mehr über den genetischen Hintergrund von Erkrankungen herauszufinden (Dehghan, 2018). Der hypothesenfreie Ansatz der GWAS hat auch die neuen DNA-Analysen vorangetrieben, wie die Analyse leistungs- oder ernährungsrelevanter DNA-Variationen.

2.2.2. Molekulargenetische Methoden

Die in den vorangegangenen Abschnitten beschriebenen Entwicklungen in der humangenetischen Forschung wären ohne die technologischen Innovationen in der Molekularbiologie und Bioinformatik nicht möglich gewesen.

Die für die Entwicklung der DNA-Analysen wohl elementarste Methode der Molekularbiologie wurde in den 1980er-Jahren entwickelt: die **Polymerekettenreaktion** – kurz PCR (Mullis & Faloona, 1987). Diese Methode erlaubt es, einen gezielt ausgewählten DNA-Abschnitt des Genoms im Labor zu vervielfältigen – und zwar jeden beliebigen, wenn man die den Genabschnitt flankierenden Nukleotidsequenzen kennt (Saiki et al., 1988). Die Vervielfältigung basiert auf einem Prozess, der zunächst die Ausgangs-DNA und dann in Zyklen die neu entstandene DNA wieder als Ausgangsprodukt verwendet, wodurch es zu einer exponentiellen Anreicherung des Ziel-DNA-Stücks kommt. Die PCR ist eine Art Kopiervorgang eines definierten DNA-Abschnitts; nach 30 Kopierunden entstehen etwa eine Milliarde Kopien des DNA-Abschnitts. Das amplifizierte DNA-Stück ist Ausgangsmaterial für verschiedene qualitative, semi-quantitative und quantitative Nachweise. Mittlerweile gibt es eine Reihe neuerer PCR-Verfahren, wie die Real-Time-PCR, die für DNA-Analysen zum Einsatz kommen. Bei den meisten werden Amplifikation und Detektion direkt kombiniert.

Als **Genotypisierung** wird die gezielte Bestimmung von bekannten DNA-Variationen im Genom eines Lebewesens durch DNA-Analysen bezeichnet. Die quantitative Real-Time-PCR (qRT-PCR, Deutsch: quantitative Echtzeit-PCR) ist eine Methode, die für die Genotypisierung bei genetischen Analysen oft zum Einsatz kommt. Sie ist heute noch Goldstandard für die klinische Genanalyse, jedoch ist ihr Durchsatz limitiert, weshalb sie nur für spezifische Fragestellungen eingesetzt wird. Detektiert werden kann mit allel-spezifischen Primern oder sogenannten TaqMan-Sonden. Beide liefern Aussagen zur Art der DNA-Variation (homozygotes oder heterozygotes Merkmal). Sie heisst Echtzeit-PCR, weil der Nachweis der DNA-Variation durch die in Echtzeit gemessene Emission von Fluoreszenzfarbstoffen geschieht: Im Fall der Bildung eines PCR-Produkts wird ein Fluoreszenzfarbstoff emittiert und fotometrisch gemessen. Damit kann getestet werden, ob, in welcher Form (heterozygot oder homozygot) und durch Abgleich mit einer Vergleichsprobe auch wie viel DNA-Variation (Muta-

tionslast) in der Probe vorhanden ist (S. Goodwin, McPherson, & McCombie, 2016).

Eine neuere Methode der Genotypisierung von bekannten Variationen wie SNPs, die an das Funktionsprinzip der PCR angelehnt ist, ist der **DNA-Microarray**. Er erlaubt im Gegensatz zu der qRT-PCR die gleichzeitige Analyse von mehreren Tausend bekannten Polymorphismen. An die Oberfläche dieser als Chips bezeichneten Arrays sind mehrere Tausend kurze, synthetische, einzelsträngige DNA-Sequenzen gebunden. Sie repräsentieren die jeweiligen DNA-Variationen, auf die getestet werden soll. Bei einer Bindung der Proben-DNA an einen DNA-Abschnitt am Chip wird ein Fluoreszenzsignal frei, das fotometrisch gemessen werden kann. Dadurch wird sichtbar, welche DNA-Variationen vorhanden sind und ob diese homo- oder heterozygot vorkommen.

DNA-Mikroarrays werden in der Genomforschung vor allem zur Detektion von SNPs, aber auch für Genexpressionsanalysen eingesetzt, weil sie heutzutage noch etwas günstiger sind als beispielsweise Next-Generation-Sequencing-Verfahren (NGS) (S. Goodwin et al., 2016; Graw, 2015). Sie eignen sich also für die Detektion von Einzelbasenaustauschen (Punktmutationen, SNPs) oder auch CNVs (siehe Infobox 2), weniger jedoch für grössere Deletionen oder Insertionen – diese werden meist sequenziert (Mülhardt, 2013).

Um die Auslesung von DNA-Sequenzen zur Suche von grossen DNA-Veränderungen oder unbekanntem DNA-Variationen zu erleichtern, wurde bereits Ende der 1980er-Jahre daran gearbeitet, die PCR mit einer direkten Sequenzierung zu verbinden (Andersson & Gibbs, 1994). Unter **Sequenzierung** versteht man die Identifikation der Nukleotidabfolge von DNA-Abschnitten, die man sich wie das Ablesen von Buchstaben aus einem Buch vorstellen kann. Die Bedeutung dieser Buchstaben ergibt sich erst nach Aneinanderreihung der sequenzierten DNA-Stücke (Assembly), Ordnen und Vergleichen der Sequenz (Alignment) durch den Vergleich der Sequenzen mit Datenbanken (Annotation), also bereits entschlüsselten Genomen. Einen kurzen geschichtlichen Überblick zur Geschichte der Sequenzierungstechnologien liefert Infobox 4.

Infobox 4: Geschichte der DNA-Sequenzierung

Mitte der 1970er-Jahre wurden die ersten zwei Sequenzierungsmethoden entwickelt: die Didesoxy-Kettenterminationsmethode nach Sanger (Sanger, Nicklen, & Coulson, 1977) und die Maxam-Gilbert-Methode (Maxam & Gilbert, 1977). Die Sanger-Sequenzierung wird auch nach vielen Dekaden kontinuierlicher Weiterentwicklung noch verwendet, weil sie im Gegensatz zu den Sequenzierungsverfahren der nächsten Generation längere DNA-Fragmente bis zu 1 000 bp (Basenpaare) auslesen kann und sehr genau ist (Bruijns, Tiggelaar, & Gardeniers, 2018; Shendure & Ji, 2008). Mit der Entwicklung der PCR in den späten 1980er-Jahren wurde die Basis für alternative Sequenzierungsmethoden geschaffen. 1996 folgte die Methode der Pyrosequenzierung, die sich vor allem für die automatisierte Sequenzierung kurzer DNA-Fragmente wie SNPs- und Mutationsanalysen eignet (Ronaghi, Karamohamed, Pettersson, Uhlén, & Nyrén, 1996). Dies war der Beginn des Next Generation Sequencing (NGS) oder auch Second Generation Sequencing, welches auf anderen Prinzipien, nämlich der Parallelsequenzierung von Millionen relativ kurzer DNA-Fragmente beruht. Diese Hochdurchsatzverfahren erlauben das Nachsequenzieren bekannter Genome, aber auch das Neusequenzieren von Genomen ohne Klonierungsschritte, also mit geringerem Aufwand als zuvor. Mit NGS-Methoden ist man heute in der Lage, das Genom eines Organismus oder Teile daraus (Exon- oder Transkriptom-Sequenzierung) in wenigen Tagen beziehungsweise Wochen zu sequenzieren (Bruijns et al., 2018).

NGS-Sequenzierungstechnologien sind beispielsweise Pyrosequenzierung 454, Ion Torrent, oder die Solexa/HiSeq®/MiSeq®-Technologien. Der Übergang zur mittlerweile dritten Generation an Sequenzierungstechnologien ist fließend; das Hauptcharakteristikum dieser Technologien ist, dass Einzelmoleküle (Single Molecule Sequencing, SMS) in Echtzeit ausgelesen werden und das vorherige Vervielfältigen der DNA-Moleküle durch die PCR obsolet geworden ist, wodurch die PCR als mögliche Fehlerquelle entfällt (Heather & Chain, 2016). Die technologische Entwicklung der Sequenzierung ermöglicht DNA-Analysen in immer kürzerer Zeit und zu deutlich geringeren Kosten. Auch die Flexibilität der Anwendung steigt mit der Entwicklung von mobilen Sequenziergeräten im Taschenformat (Heather & Chain, 2016).

Mittlerweile ist die rasche Sequenzierung von ganzen menschlichen Genomen möglich, das **Whole Genome Sequencing** (WGS). Das viel zitierte «1 000-Dollar-Genom», also die Entschlüsselung eines ganzen humanen Genoms unter 1 000 Dollar, ist jedoch noch nicht erreicht worden (Stark et al., 2019). Die Genotypisierung erlaubt es, mehrere bekannte DNA-

Varianten schnell und günstig auf einmal zu analysieren, während man mit den modernen Sequenzierungsmethoden die exakte Sequenz aller relevanten Gen-Loci ausliest. Da die Genotypisierungsmethoden nur einen kleinen Teil des Genoms analysieren, sind diese Methoden noch wesentlich schneller und günstiger als WGS. WGS wird jedoch als Alternativmethode zur Genotypisierung diskutiert; denn sobald die gesamten Daten des Genoms einmal vorliegen, können beliebige weitere genetische Analysen durchgeführt werden (Allyse, Robinson, Ferber, & Sharp, 2018).

Auch wenn die durch NGS generierten Daten für gewisse Marker noch eine recht hohe Fehlerrate aufweisen (< 1 Prozent bei Keimbahn-SNPs bis zu > 25 Prozent bei somatischen INDELS) (Celesti, Celesti, Wan, & Villari, 2018), werden NGS-Sequenzierungstechnologien im Bereich der Ahnenforschung für die Identifizierung von SNPs oder für die Identifizierung von autosomalen STR im forensischen DNA-Profilung verwendet (Alonso et al., 2017).

2.2.3. Bioinformatik, Big Data und Deep Learning

Mit der Weiterentwicklung der Methoden und mit dem Einsatz von Hochdurchsatzverfahren ist die Bioinformatik heute ein wesentlicher Bestandteil genetischer Analysen geworden. Um genetische Marker wie SNPs mit phänotypischen Merkmalen zu assoziieren, benötigt es bioinformatische und statistische Analysetools. Im Fall der genomweiten Assoziationsstudien, die mit DNA-Mikroarrays durchgeführt werden, bedeutet dies, dass detektierte DNA-Variationen durch Software analysiert und die Korrelation zwischen Genotyp und Phänotyp mit statistischen Wahrscheinlichkeiten belegt werden.

Mittlerweile gibt es elektronische Repositorien von strukturierten molekularen Daten, die mit der bioinformatischen Software gekoppelt sind und SNP-SNP-Interaktionen generieren, welche dann durch statistische Methoden evaluiert werden. Ein Beispiel ist «Biofilter», die eine Vielzahl an publizierten Datensätzen mit statistischen Methoden auswertet (Bush, Dudek, & Ritchie, 2009). Neben dieser gibt es noch eine Reihe weiterer Online-Open-Source-Tools zur Analyse, beispielsweise das PLINK-System (Purcell et al., 2007).

Wie bereits erwähnt, ist es nicht unwahrscheinlich, dass die Genotypisierung bald durch WGS ersetzt wird. Bei der Sequenzierung erhält man Informationen über die Basenabfolge zunächst nicht für das gesamte Genom zusammenhängend, sondern in Form von DNA-Fragmenten. Die Ergebnisse aus diesen Kurz-Sequenzen, typischerweise 75–150 Basen (sogenannte «reads») (Langmead, 2010), werden im Anschluss an die Sequenzierung zusammengesetzt. Anschliessend werden die Nukleotidsequenzen so geordnet, dass die konservierten Bereiche von Sequenzen verglichen werden können. Es folgt der Abgleich der Nukleotidsequenz mit Datenbanken mit vorhandenen Genomsequenzen, um die Art und Funktion der Sequenz beziehungsweise DNA-Variation ausfindig zu machen. Um diese Schritte mit einer immer grösser werdenden Anzahl an DNA-Sequenzen zu bewältigen, benötigt die Bioinformatik stetig verbesserte Algorithmen. Neben den oben genannten Analyseschritten muss die Software ausserdem auch Möglichkeiten der Bewertung der Datenqualität bieten. Doch nicht nur die Anforderungen an die bioinformatische Analyse, auch jene an die Infrastruktur zur Speicherung der Daten steigen. In den letzten Jahren wurde eine Explosion an Daten im Bereich der Bioinformatik verzeichnet (Papageorgiou et al., 2018), die Datenmenge aus Sequenzierungen verdoppelt sich circa alle sieben Monate (Stephens et al., 2015).

Die aktuell grössten Herausforderungen sind die Komplexität der von NGS-Daten generierten Fehler und die geringe Effizienz der bislang verwendeten Algorithmen zur Auswertung grosser Datenmengen (Celesti et al., 2018). Beides soll mithilfe von Deep-Learning-Modellen verbessert werden. Deep Learning (DL) ist ein Forschungsfeld, das maschinelles Lernen und künstliche Intelligenz (KI) verknüpft. Auf Basis vorhandener Informationen verknüpft das DL-System wie ein neuronales Netzwerk das Erlernte immer wieder mit neuen Inhalten. Damit ist die Software in der Lage, Entscheidungen zu treffen, diese zu hinterfragen und gegebenenfalls anzupassen. Automatisierte und valide Prozesse würden die Big-Data-Herausforderung der NGS-Technologien lösen. Es gibt bereits eine Reihe von Deep-Learning-Software für diverse NGS-Anwendungen, beispielsweise für die Analyse regulatorischer DNA-Sequenzen. DL könnte, bei einer Anwendung in Cloud-Systemen, auch einen wichtigen Beitrag zur gemeinsamen Nutzung und zum Abgleich von Sequenzdaten leisten. Besonders vielversprechend scheint DL auch im Kontext der automatisierten Genotyp-Phänotyp-Abgleichung zu sein. Für die Verbesserungen dieser Systeme ist ein intensiver interdisziplinärer Austausch notwendig. Die Zu-

sammenarbeit von Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern aus den Bereichen KI und Molekulargenetik wird immer wichtiger (L. J. Frey, 2019).

In diesem Abschnitt wurde erläutert, wie neben den Konsequenzen einzelner DNA-Variationen auch das Zusammenwirken von mehreren DNA-Variationen in einem gemeinsamen Phänotyp eine wichtige Rolle spielt. DNA-Variationen lassen auf einen individuellen Phänotyp, aber auch auf Abstammungs- oder Verwandtschaftsbeziehungen schliessen. Das Erforschen der Genotyp-Phänotyp-Korrelation ist eine komplexe Aufgabe, der sich die Molekulargenetik seit Jahrzehnten widmet. Moderne Methoden der Molekularbiologie, allen voran Genotypisierungschips (DNA-Microarrays), die die Analyse einer Vielzahl von DNA-Variationen auf einmal erlauben, tragen zum Fortschritt in diesem Bereich ebenso bei wie bioinformatische Software, die den Abgleich grosser Mengen an DNA-Analyseergebnissen mit Datenbanken zu bekannten DNA-Variationen und beschriebenen Phänotypen erlauben. Aus medizinischen Fragestellungen entwickelte sich die hypothesenfreie Testung grosser Mengen an DNA-Markern der Proben vieler Probandinnen und Probanden (GWAS). Ohne diese methodische Entwicklung und die Sammlung von genetischen Informationen, die mit phänotypischen Merkmalen korreliert sind, hätten die heutigen Anbieter von DNA-Analysen kaum eine Vergleichsbasis. Zukünftig dürfte der Einsatz von günstiger werdenden Sequenzierungen des gesamten Genoms (WGS) sowie der Einsatz von künstlicher Intelligenz für DNA-Analysen verstärkt werden.

2.3. Neue Anwendungen der DNA-Analyse

Im Folgenden werden die Funktionsprinzipien dreier Anwendungsfelder moderner DNA-Analysen beschrieben. Zwei davon fallen in die DTC-Gentest-Kategorie: Lifestyle- und genealogische Gentests. Den dritten Anwendungsbereich stellen DNA-Analysen in der Forensik dar (vertiefend siehe Kapitel 3–5).

2.3.1. DTC-Gentests

Mit der Entwicklung der Genommedizin um die Jahrtausendwende wurde das Feld der genetischen Analysen kommerziell ausgebaut und genetische Analysen wurden vermehrt direkt an Verbraucherinnen und Verbraucher

vertrieben (direct-to-consumer, DTC). Im Gegensatz zu DNA-Analysen, die im regulären Gesundheitssystem verankert sind, lassen die von kommerziellen Anbietern vertriebenen DTC-Gentests den Vermittlungsschritt durch Medizinerinnen und Mediziner aus. Angeboten werden vor allem Lifestyle-Gentests, beispielsweise Ernährungsgentests, oder Gentests zur Herkunfts- und Verwandtenforschung. Die Basis dieser genetischen Analysen bilden vor allem die Ergebnisse genomweiter Assoziationsstudien, die Daten über genetische Varianten und zugehörigen Phänotyp beziehungsweise über Abstammungsmarker liefern.

Beginnend mit den 2000er-Jahren wurden erste DTC-Gentests kommerziell angeboten, das Angebot reichte dabei von der Bestimmung individueller Krankheitsrisiken für monogenetische Krebserkrankungen oder auch komplexe Erkrankungen wie Typ-2-Diabetes bis hin zu nicht medizinischen Analysen, beispielsweise zur Herkunft (T. Caulfield, Ries, Ray, Shuman, & Wilson, 2010; Myers & Bernhardt, 2012). Bald führten die angebotenen Tests, insbesondere in den USA, zu einer Diskussion, bei der der potenzielle Schaden für Konsumentinnen und Konsumenten im Mittelpunkt stand. Dies gipfelte im November 2013 in einer Verkaufsunterlassungsaufforderung der US Food and Drug Administration (FDA) an den damaligen US-Marktführer für DTC-Gentests für den Verkauf von medizinischen DTC-Gentests (Food and Drug Administration, 2013). Begründet wurde dies unter anderem mit fehlenden Nachweisen der klinischen und analytischen Validität der Tests. Auch äusserte die FDA Bedenken bezüglich der Risiken für Konsumentinnen und Konsumenten aufgrund falsch-positiver oder falsch-negativer Testergebnisse. Im Jahr 2015 wurde nach Bestrebungen seitens der Unternehmen, regulatorische Anforderungen der FDA für medizinische DTC-Gentests zu erfüllen, der erste medizinische DTC-Gentest autorisiert, der unter die Regulierung der FDA fällt. 2017 folgten zehn weitere Zulassungen, unter anderem zur prädiktiven Testung von Alzheimer oder Parkinson (Curnutte, 2017).

Europa weist in Bezug auf die Regulation von DTC-Gentests keine Uniformität auf (Hartlev et al., 2017). In manchen Ländern fehlen nationale Gesetzgebungen für DTC-Gentests, in anderen existieren Gesetze, die beispielsweise die Involvierung von medizinischem Fachpersonal oder genetische Beratung vorschreiben. All diese Regulationen haben jedoch kaum Einfluss auf DTC-Gentests, die über das Internet aus den USA oder anderen Ländern für Konsumentinnen und Konsumenten in Europa angeboten werden.

In der Schweiz gibt es relativ wenige Unternehmen, die genetische Analysen direkt selbst durchführen. Viele internetbasierte Unternehmen, die Genanalysen für die Schweiz anbieten, arbeiten mit lokalen Vertriebsunternehmen oder medizinischem Fachpersonal zusammen. Eine Marktanalyse für die Schweiz aus dem Jahr 2015 zeigt, dass etwa 400 Unternehmen nicht medizinische DTC-Genests, vor allem im Bereich Fitness und Ernährung, aber auch Genealogie, in der Schweiz vertreiben. Zu den Vertriebspartnern gehören Apotheken und Drogerien, Fitnesscenter, Ernährungsberatungen, Physiotherapieeinrichtungen und Wellness- oder Beautycenter sowie Ärztinnen und Ärzte. Der durchschnittliche Preis eines DTC-Genests wurde mit 800 CHF angegeben (M. Frey & Schneider, 2015).

Die Kategorisierung der DTC-Genests als medizinisch oder nicht medizinisch ist fließend, woraus sich Herausforderungen für die Gesetzgebung ergeben. In der Schweiz regeln das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) und die Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV), wie und von wem DNA-Analysen durchgeführt und wie genetische Daten verwendet werden dürfen. Lifestyle-Tests dürfen bislang grundsätzlich nur dann von Schweizer Unternehmen frei vertrieben werden, wenn eine medizinische Verwendung ausgeschlossen ist. Viele gesundheitsbezogene Lifestyle-DTC-Genests fallen dadurch in einen rechtlichen Graubereich. Dies hat zur Folge, dass Lifestyle-Tests bisher überwiegend aus dem Ausland erhältlich sind und in der Regel über das Internet verkauft werden. Die in dieser Hinsicht bestehenden Regelungslücken haben die Gesetzgebung dazu veranlasst, eine Totalrevision des GUMG anzustreben. Der rechtliche Kontext wird in Kapitel 6 dieses Berichts näher beleuchtet.

Anbieterfirmen von DTC-Genests versuchen, den Bezug der Tests über das Internet oder über Vertriebspartner möglichst barrierefrei zu gestalten. Mit dem Testkit werden in der Regel Speichelproben oder Mundschleimhautabstriche entnommen und diese im Anschluss zum Anbieter zurückgeschickt. Laut dem 2018 revidierten GUMG muss bei in der Schweiz erstellten DNA-Tests die Probennahme auch bei genetischen Unter-

suchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs⁵ im Beisein der verantwortlichen Person (Gesundheitsfachperson) stattfinden. Im Labor folgen DNA-Extraktion und Analyse, bei der die DNA-Variationen mit Phänotypen korreliert werden, deren statistischer Zusammenhang in Studien nachgewiesen wurde. Nach Versand erhält man Analyseergebnisse und DNA-Rohdaten innerhalb weniger Wochen (Hazel & Slobogin, 2018).

2.3.2. Lifestyle-DTC-Gentest

Lifestyle-DTC-Gentests, die über das Internet oder über Vertriebspartner erhältlich sind, beinhalten ein breites Spektrum an Gen- und Proteinanalysen, die von den Anbietern mit einem gesunden Lebensstil in Verbindung gebracht werden oder auch bei der Partnersuche unterstützen sollen. Lifestyle-DTC-Gentests bieten beispielsweise Informationen zu Genen, die mit der Verstoffwechslung von Nahrungsmitteln, sportlicher Leistung, Neigung zu Übergewicht, aber auch Alterung (Biological Age) oder Stressanfälligkeit (Burn-out) korrelieren. Abb. 4 listet exemplarisch die Produktpalette eines Anbieters aus der DACH-Region, der seine DTC-Gentests auch in der Schweiz vertreibt.

Abb. 4: Beispielangebot an Gesundheits- und Lifestyle-DTC-Gentests

Medizinische Genanalysen*	Nicht medizinische Genanalysen: Lifestyle
<ul style="list-style-type: none"> • Thrombose • Schizophrenie • Depression • Diabetes • Eisenverwertung • Bluthochdruck • ... 	<ul style="list-style-type: none"> • Gewicht • Ernährung/Nährstoffverarbeitung • Fitness/Leistungsfähigkeit • Entgiftung von Toxinen • Burn-out • Biologisches Alter • ...

Quelle: eigene Darstellung. *Verlangen genetische Beratung durch Fachpersonal

⁵ Physiologische Eigenschaften, deren Kenntnis die Lebensweise beeinflussen kann; persönliche Eigenschaften wie Charakter, Verhalten, Intelligenz, Vorlieben oder Begabungen; oder die Herkunft betreffende Eigenschaften.

Die von DTC-Unternehmen verwendeten Methoden können variieren (Tandy-Connor et al., 2018), bei den meisten Lifestyle-DTC-Gentests handelt es sich jedoch um eine Genotypisierung: Es wird auf Polymorphismen, die in der Bevölkerung häufig in Assoziation mit den zu untersuchenden Phänotypen (Fettleibigkeit, Leistungsfähigkeit, Stressanfälligkeit) vorkommen, getestet. Die Wahl der Methode hängt davon ab, wie viel SNPs für eine Fragestellung analysiert werden, oft auch davon, wie viele Proben die gleiche Analyse durchlaufen. Es gibt DTC-Unternehmen, die gleichzeitig viele verschiedene Lifestyle-Analysen anbieten und durchführen, und wiederum andere, bei denen nur eine Handvoll SNPs für eine bestimmte Fragestellung analysiert werden.

Genotypisierungen mit DNA-Microarrays (SNP-Assays) werden für die parallele Analyse einer grossen Anzahl ($\sim 10^5$) verschiedener Lifestyle-SNPs verwendet, während Genotypisierungen mit qRT-PCR für die Analyse von wenigen SNPs (bis zu 10^2) eingesetzt werden. Sequenzierungen werden für Lifestyle-DTC-Gentests kaum angewendet, wobei WGS durch die sinkenden Kosten für DTC-Anbieter für eine «Sequence-once-query-often»-Anwendung immer relevanter werden (Allyse et al., 2018).

Für jeden Lifestyle-DTC-Gentest gibt es spezielle SNPs, die über genomweite Assoziationsstudien mit bestimmten Phänotypen verbunden wurden. Ausgegeben wird nach Durchführung des DTC-Gentests beispielsweise, mit welcher Wahrscheinlichkeit man zu Stress, Übergewicht oder frühzeitiger Alterung neigt. Bei Ernährungs- oder Leistungs-DTC-Gentests wird ein SNP-Profil angelegt und an die Konsumentin beziehungsweise den Konsumenten übermittelt.

2.3.3. Genealogische DTC-Gentests

Genealogische DTC-Gentests erlauben es, durch DNA-Analyse die biogeografische Herkunft der Testperson oder mit dieser verwandte Personen zu ermitteln (Kirkpatrick & Rashkin, 2017). Molekularbiologische Abstammungsanalysen haben sich über die Jahre weiterentwickelt. Für die Hochdurchsatz-Analyse von autosomalen Markern verwendeten laut einer Erhebung alle grösseren Anbieter von genealogischen Gentests einen Global Screening Microarray (GLA) der Firma Illumina, der als Next-Generation-Genotyping-Methode (siehe Abschnitt 2.2.2) bezeichnet wird (International Society of Genetic Genealogy Wiki, 2016). Diese Genotypisierungsmethode erlaubt den Vergleich der von der Testperson entnommenen und isolier-

ten DNA mit einem Set von etwa 500 000 bis 700 000 Markern (meist SNPs, aber auch STRs), die für das ethnische und geografische Profil von Populationen charakteristisch sind oder Verwandtschaftsbeziehungen zu noch lebenden Personen anzeigen. Je nach Anbieter variieren diese Marker-Sets und auch die für die Analyse verwendeten Algorithmen (Kirkpatrick & Rashkin, 2017).

Infobox 5: DNA-Typen und Marker für genealogische DNA-Analysen

In genealogischen Analysen werden SNPs und STRs als Marker eingesetzt. Der Vorteil von SNPs ist, dass sie weniger Heterozygotien als STRs und geringere Mutationsraten aufweisen, man also mit weniger Markern eine konkretere Aussage zu wahrscheinlichen Abstammungsverhältnissen treffen kann und diese über die Zeit stabiler vererbt werden als STRs. STRs hingegen eignen sich aufgrund der höheren Mutationsraten besser für die individuelle Identifikation.

Autosomale DNA-Marker (atDNA) analysieren die DNA der Chromosomen 1–22. Auch das X-Chromosom ist hier inkludiert, weil es ebenfalls über Mutter und Vater vererbt wird.

Y-chromosomale DNA (Y-DNA) und mitochondriale Marker werden als «Lineage Markers» bezeichnet, da sie langfristige historische Abstammungen darstellen können, jedoch stets nur die Hälfte jeder Generation:

- **Y-DNA** gibt Aufschluss über männliche Vorfahren. Es werden ebenfalls STRs, aber auch SNPs analysiert, die Marker haben unterschiedliche Allelfrequenzen und man kann durch die diversen Marker unterschiedliche Informationen über Haplogruppen erhalten. Gleiche Haplogruppen haben mit höherer Wahrscheinlichkeit einen gemeinsamen Vorfahren.
- **Mitochondriale DNA** (mtDNA) wird analysiert, um mütterliche Vorfahren zu bestimmen. Diese Form der DNA wird nur über die Mutter, aber gleichermassen an Söhne und Töchter vererbt. Meist dienen die hypervariablen Regionen HVR1 und HVR2 als Marker. Da das mitochondriale Genom nur 16 569 Basenpaare hat, ist es möglich, die gesamte mtDNA rasch und günstig zu sequenzieren und Bereiche zu analysieren, die geografischen mtDNA-Haplogruppen zugeordnet werden (Cheung, Gahan, & McNevin, 2018; Kowalczyk, Zawadzka, Szewczuk, Gryzińska, & Jakubczak, 2018).

Mit atDNA-Markern werden vor allem «ethnische Abstammungen» analysiert, indem man die SNPs («Ancestry Informative Markers», AIMS) mit Datenbanken abgleicht, die mit Daten heutiger Populationen gespeist wurden. Korrekterweise müsste man dabei von biogeografischen Herkunftstests sprechen, da die Ethnie einer Person nicht notwendigerweise deren Abstammung reflektiert (Kirkpatrick & Rashkin, 2017). Mittels Y-DNA- oder

mtDNA-Markern kann eine Art Migrationskarte auf Basis von Haplogruppen generiert werden, wenn die Haplogruppen mit genealogischen Datenbanken abgeglichen werden. Ebenso bieten viele Unternehmen den Abgleich mit in der Datenbank gefundenen genetischen Verwandten an.

2.3.4. Forensische DNA-Analysen

Die Forensik ist eine Wissenschaft, die die Aufklärung von Kriminalfällen unterstützt. Die Bandbreite der Methoden ist enorm, neben naturwissenschaftlichen Disziplinen sind beispielsweise auch Human-, Sozial-, Ingenieurs- oder Kommunikationswissenschaften involviert. In diesem Abschnitt werden moderne molekularbiologische Methoden zur Analyse von forensischem Probenmaterial erläutert. Infobox 6 gibt einen Überblick zur Unterscheidung von DNA-Profilung und DNA-Phänotypisierung, zweier Verfahren im Bereich der forensischen DNA-Analyse, wobei im Folgenden die DNA-Phänotypisierung im Fokus steht.

Infobox 6: Unterscheidung von DNA-Profilung und DNA-Phänotypisierung

Beim **DNA-Profilung** oder DNA-Fingerprinting werden meist autosomale STRs oder auch SNPs analysiert und ein DNA-Profil erstellt, das mit einer DNA-Datenbank abgeglichen werden kann.

Bei der **DNA-Phänotypisierung** wird auf Basis vorhandener DNA-Spuren (meist über SNPs-Profile) mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit auf äussere Merkmale («Externally Visible Characteristics», EVCs) der Person geschlossen (Kayser, 2015).

Die Methode der DNA-Phänotypisierung kann in Zukunft für den Fall einer nicht vorhandenen Vergleichs-DNA Abhilfe schaffen. Die Methode erlaubt es, phänotypische Charakteristika auf Basis von SNPs vorherzusagen. Da viele äusserliche Merkmale jedoch polygen vererbt werden, also viele Gene gemeinsam für einen Phänotyp verantwortlich sind, ist die Methode sehr komplex. Die DNA-Phänotypisierung entwickelte sich dementsprechend langsam ab den frühen 2000er-Jahren. Erst GWAS und die Zusammenarbeit in grossen internationalen Konsortien ermöglichten es, über eine grosse Anzahl an Probandinnen und Probanden und über die Analyse vieler Tausender SNPs der Vererbung von Merkmalen auf die Spur zu kommen (Stranger, Stahl, & Raj, 2011).

Heute kennt man DNA-Variationen, die mit bestimmten Pigmentierungseigenschaften von Augen-, Haut- und Haarfarben korrelieren und über die man mittels Wahrscheinlichkeitsaussagen diese Eigenschaften in einem gewissen Rahmen voraussagen kann. Viele dieser für die Pigmentierung charakteristischen SNPs kann man einzeln, mittels qRT-PCR-Genotypisierung oder parallel, in Multiplexing-Genotypisierungen mit speziellen Kits analysieren. Mit dem IrisPlex-Kit können beispielsweise sechs SNPs, die charakteristisch für die Augenfarbe sind, analysiert werden (Walsh et al., 2011). Die vom Hersteller entwickelten bioinformatischen Prädiktionsanalysen für Augenfarben können bei diesem Kit durch ein einfaches Excel-Sheet ausgewertet werden (Kayser, 2015). Die Weiterentwicklung HIrisPlex ermöglicht auch die Prädiktion von Haarfarben, indem 24 DNA-Variationen von 11 Genen untersucht werden – 22 davon für Haarfarbe, sechs für Augenfarbe und vier davon, die beides gekoppelt voraussagen (Walsh et al., 2013). Für beide Kits werden relativ kleine Ausgangsmengen an DNA benötigt: 30 pg (IrisPlex) respektive 60 pg (HIris) DNA.

Mit niedrig qualitativen und geringen Mengen an forensischer DNA eine immer grösser werdende Anzahl an Phenotyping-SNPs zu analysieren, bringt die Genotypisierungstechnologien an ihre Grenzen. Ein neuer NGS-Hochdurchsatzkit erlaubt die Analyse von über 200 SNPs und STRs. Dieser Kit enthält sowohl Phenotyping-SNPs für Augenfarbe und Haarfarbe als auch SNPs für biogeografische Abstammung, die über eine eigene Software ausgewertet werden (Sharma et al., 2019).

2.3.5. Resümee

Zusammenfassend werden für die beschriebenen DTC-Genests Arten von DNA-Markern (DNA-Variationen, SNPs und STRs) verwendet, die beide über Genotypisierung, also die gezielte Analyse der ausgewählten Marker, analysiert werden können. Da die Vielfalt an DTC-Genests zunimmt und vermehrt Anbieter auch genealogische DTC-Genests mit Lifestyle-DTC-Genests gemeinsam vermarkten, wird eine Anwendung von Sequenzierungsmethoden wahrscheinlicher, wenngleich heute Genotypisierung noch günstiger durchzuführen ist. Bei Lifestyle-DTC-Genests ergeben sich rechtliche und ethische Fragen zur medizinischen Tragweite solcher Tests und der fehlenden genetischen Beratung. Die genealogischen DTC-Genests analysieren genetische Marker, mit denen man Verwandtschaft, aber auch die ethnische Herkunft einer Person feststellen kann, was recht-

liche und ethische Fragen aufwirft. Die Kapitel 3 und 4 beschäftigen sich mit den DTC-Genests im Lifestyle- respektive genealogischen Bereich näher und versuchen, offene Fragen zu konkretisieren und zu beantworten. Den dritten Anwendungsbereich stellen DNA-Analysen im forensischen Bereich dar, die zukünftige Anwendung der DNA-Phänotypisierung wurde in diesem Kapitel umrissen. Das Aussehen eines Menschen auf Basis analysierter genetischer Marker zu rekonstruieren, wird durch die fortschreitend präziser werdenden molekularbiologischen und bioinformatischen Tools immer einfacher und genauer. Für die Kriminalistik ergibt sich damit eine vielversprechende, aber auch kritisch zu betrachtende Möglichkeit der Täteridentifikation, die in Kapitel 5 näher beleuchtet wird.

3. DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtenforschung

Alexander Lang und Florian Winkler

Kurz & knapp

- DTC-Gentestunternehmen bieten DNA-Analysen zur Identifikation der biogeografischen Herkunft der eigenen Vorfahren und noch lebender Verwandter an.
- Die Konzeptualisierung der Herkunftsanalyse und die Referenzdaten beeinflussen die Ergebnisse, die sich verändern und zwischen Unternehmen abweichen können.
- DTC-Gentests können Auswirkungen auf das Selbstbild der Getesteten, deren soziale Netzwerke und die Gesellschaft insgesamt haben, von Verunsicherung, über das Aufzeigen falsch angenommener Elternschaft bis zur Verstärkung von Rassekategorien.
- Die produzierten genetischen und persönlichen Daten können weiterführend ausgewertet und für wissenschaftliche, kriminalistische und medizinische Zwecke genutzt werden.
- Die Informierung der Kundinnen und Kunden durch die Unternehmen ist umfangreich, aber Limitierungen und Risiken der Gentests werden kaum im Bestellprozess behandelt.
- Sensible genetische und persönliche Daten werden kombiniert erhoben. Die Datenschutzbestimmungen und -massnahmen der Unternehmen sind häufig unkonkret ausgeführt, wodurch eine Beurteilung des Schutzes der Privatsphäre erschwert wird.
- Die Charakterisierung dieser Gentests als «Unterhaltung» ist zu hinterfragen. Die Beurteilung der Auswirkungen und Risiken erfordert weitere empirische Untersuchungen.

Seit dem Jahr 2000 bieten Unternehmen die Erforschung der eigenen Herkunft und die Suche nach Verwandten mittels DNA-Analyse an (Kirkpatrick & Rashkin, 2017). Eine Schätzung geht von mehr als 26 Millionen durch die vier grössten Unternehmen verkauften derartigen Gentests bis Anfang 2019 aus (Regalado, 2019). Die online direkt an Konsumentinnen und Konsumenten vermarkteten Direct-to-consumer-Gentests (DTC) werden mit Lifestyle-Gentests häufig als «Unterhaltungs-Genetik» («Recreational Genetics») zusammengefasst; eine Kategorisierung, die einige Autorinnen und Autoren kritisch hinterfragen (Bardill & Garrison, 2015; Bolnick et al., 2007; Felzmann, 2015; Jobling, Rasteiro, & Wetton, 2016; S. S.-J. Lee, 2013; Moray, Pink, Borry, & Larmuseau, 2017) und auch in der vorliegenden Untersuchung diskutiert werden wird.

Der folgende Beitrag beschäftigt sich mit DTC-Gentests zur Herkunfts- und Verwandtenforschung. Er gibt zunächst einen Überblick über das Angebot für diese Art der DNA-Analyse und die damit verbundenen Versprechungen (Abschnitt 3.1). Die Studie taucht dann tiefer in wissenschaftlich-technische Aspekte der Herkunfts- und Verwandtenforschung⁶ mittels DNA-Analyse ein, insbesondere werden die Analyseansätze und deren Aussagekraft diskutiert (Abschnitt 3.2). Die Arbeit beschäftigt sich dann mit der wissenschaftlichen, kriminalistischen und medizinischen Nutzung der genetischen und persönlichen Daten (Abschnitt 3.3). In einem nächsten Schritt untersucht sie Motive für die DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtenforschung sowie ihre Nutzung und Auswirkungen (Abschnitt 3.4). Der Beitrag erörtert dann die Themen Datenschutz und Privatsphäre (Abschnitt 3.5) und die Informierung und Einwilligung der Kundinnen und Kunden (Abschnitt 3.6). Die Perspektive Letzterer wird im Zuge einer Selbstbeobachtung nachvollzogen (Abschnitt 3.7). Das Kapitel schliesst mit der Zusammenführung und Diskussion zentraler Erkenntnisse (Abschnitt 3.8).

3.1. Unternehmen und Dienstleistungen

Im Juni 2019 wurden 16 Unternehmen identifiziert, die DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtenforschung über das Internet anbieten und in die Schweiz liefern.⁷ Je nach Unternehmen, Art der DNA-Analyse und Ergebnisaufbereitung variieren die Preise zwischen rund 90 und 1 300 CHF plus Versand- und Zahlungskosten. Viele Unternehmen haben ihren Sitz und/oder ihr Labor in den USA, in einigen Fällen sind Name oder Standort des Unternehmens oder Labors über die Webseiten nicht ersichtlich (siehe Tab. 1). Die vorliegende Untersuchung wird sich zur Charakterisierung des

⁶ Diese werden oft unter «Ahnenforschung» («Ancestry») subsumiert.

⁷ Ausgangspunkte der Recherche waren Listen der International Society of Genetic Genealogy (2019), der BSS Volkswirtschaftlichen Beratung AG (2015) und von Royal et al. (2010).

Angebots weitestgehend auf die vier grössten Unternehmen (23andMe, Ancestry, FamilyTreeDNA und MyHeritage) beschränken⁸

Konsumentinnen und Konsumenten können die Tests auf den Unternehmenswebseiten bestellen, zuhause die Abgabe einer Speichelprobe oder einen Wangeninnenabstrich durchführen, die Probe einsenden und die Ergebnisse nach Analyse und Ergebnisaufbereitung zumeist auf den Unternehmenswebseiten einsehen. Manche Unternehmen versenden Ergebnisberichte auch per E-Mail oder gedruckt. Einige Unternehmen bieten die DNA-Rohdaten sowie deren Ex- und Import in oder aus den Datenbanken anderer DTC-Gentestfirmen an. Sie führen somit nicht nur Gentests selbst durch, sondern analysieren ebenso Rohdaten aus anderen Quellen. Darüber hinaus gibt es Onlineangebote zur Reanalyse vorhandener DNA-Rohdaten (siehe Abschnitt 3.1.3).

Tab. 1: DTC-Gentest-Angebot für Herkunfts- und Verwandtschaftsanalyse

<i>Preis</i>	Unternehmen (Sitz) <i>Art der getesteten DNA</i>	Webseite <i>Wartezeit</i>	<i>Laborsitz</i>
	23andme (USA), https://www.23andme.com/		
99 CHF*	mtDNA, Y-DNA, atDNA	4–6 Wochen	USA
	24Genetics (Spanien, USA), https://24genetics.com/en/ancestry		
167 CHF*	atDNA	«Wenige Wochen»	Europa
	African Ancestry (USA), http://www.africanancestry.com/home/		
299 CHF*	mtDNA, Y-DNA, atDNA	8–10 Wochen	k. A.
	**Ancestry (Irland), https://www.ancestry.de/		
100 CHF*	atDNA	6–8 Wochen	USA
	Determigene (USA), http://www.determigene.com/		
299 CHF*	k. A.	k. A.	k. A.

⁸ Ancestry liefert nicht in die Schweiz. Da es aber zu den grössten Unternehmen zählt und in der Schweizer Medienöffentlichkeit präsent ist, wurde es dennoch in die Auswahl aufgenommen.

DNA Consultants (USA), https://dnaconsultants.com/			
99–593 CHF*	atDNA	k. A.	k. A.
DNA Diagnostics Center (Niederlande), http://www.dna-test.ch/			
199 CHF*	mtDNA, Y-DNA	26 Tage	k. A.
Easy DNA Schweiz (Belgien, USA), https://www.easydna.ch/			
169–235 CHF*	mtDNA, Y-DNA, atDNA	4–6 Wochen	k. A.
FamilyTreeDNA (USA), https://www.familytreedna.com/			
79–649 CHF*	mtDNA, Y-DNA, atDNA	2–10 Wochen	Houston, USA
Genebase (Kanada), https://www.genebase.com/dna-tests/			
99–339 CHF*	mtDNA, Y-DNA, atDNA	1–12 Wochen	k. A.
Home DNA Direct (USA), https://www.homednadirect.com/dna-ancestry-test/			
169–400 CHF*	mtDNA, Y-DNA	1–3 Wochen	k. A.
iGenea (Schweiz), https://www.igenea.com/de/home			
179–1299 CHF*	mtDNA, Y-DNA, atDNA	6–8 Wochen	Houston, USA
Living DNA (UK), https://livingdna.com/			
111 CHF*	mtDNA, Y-DNA, atDNA	6–8 Wochen	USA, Europa
Metaphase Genetics (k. A.), http://www.metaphasegenetics.com/			
119–420 CHF*	mtDNA, Y-DNA, atDNA	k. A.	k. A.
MyHeritage (Israel), https://www.myheritage.ch/			
88 CHF*	atDNA	4–6 Wochen	Houston, USA
Oxford Ancestors (UK), http://www.oxfordancestors.com/			
251 CHF*	mtDNA, Y-DNA	6 Wochen	Oxford, UK
Roots For Real (UK), http://www.rootsforreal.com/index.php			
195–580 CHF*	mtDNA, Y-DNA	6 Wochen	k. A.

Quellen: Unternehmenswebseiten (Juni 2019). *Umgerechnet: USD–CHF: 0,9997; EUR–CHF: 1,1198; GBP–CHF: 1,2635. **liefert nicht in die Schweiz

Neben DNA-Analysen für Herkunfts- und Verwandtenforschung vermarkten einzelne Firmen auch Elternschaftstests, «Untreue-Tests» oder Tests zur pränatalen Geschlechtsbestimmung. Auf die Problematik derartiger Tests kann hier nicht näher eingegangen werden (siehe Brauer et al., 2016; Kolley & Sauter, 2019). Die Selbstbeobachtung zeigte jedoch, dass

derartige Produktportfolios die Beurteilung der Unternehmen beeinflusst (siehe Abschnitt 3.7).

Das 2018 revidierte Gesetz über genetische Untersuchungen am Menschen sieht für genetische Analysen ausserhalb des medizinischen Bereichs auch solche für «ethnische oder andere die Herkunft betreffende Eigenschaften» (Art. 31 Abs. 1 lit. c), die Veranlassung des Gentests nur durch «Gesundheitsfachpersonen» und die Probenentnahme in deren Beisein vor (Art. 34). Stand Juni 2020 ist der dazugehörige Verordnungsentwurf in Vernehmlassung; das Bundesamt für Gesundheit gibt an, dass Gesetz und Verordnungen im Verlauf des Jahres 2021 in Kraft treten sollen. Der Verwandtenabgleich wiederum unterliegt dabei ebenfalls bestimmten Regelungen, welche die derzeitige Praxis nicht erlauben (GUMG 2018, Kapitel 5). Wie die DTC-Gentestunternehmen darauf reagieren werden, ist noch offen.

3.1.1. Herkunftsanalyse

Die Herkunftsanalyse zielt darauf ab, die geografische Verortung (Kontinente, Länder, Regionen) oder die ethnische Abstammung der getesteten Person aufzuzeigen. Die Analyse der mitochondrialen DNA (mtDNA) identifiziert die mütterliche, die der Y-chromosomalen DNA (Y-DNA) die väterliche Abstammung und verbundene Haplogruppe (siehe Infobox 7).

Infobox 7: Ursprung und Verbreitung des Menschen – Bestimmung von Haplogruppen

Der Ursprung des Menschen liegt in Afrika. Die ältesten archäologischen Funde des *homo sapiens* stammen aus dem Gebiet des heutigen Marokko und werden auf ein Alter von ungefähr 315 000 Jahren geschätzt (Hublin et al., 2017; D. Richter et al., 2017), andere aus Äthiopien auf ungefähr 160 000–154 000 (White et al., 2003) und 200 000–190 000 Jahre (McDougall, Brown, & Fleagle, 2005). Die Anzahl, Routen und Zeitenabfolge der Wanderungsbewegungen aus Afrika über die Erde sind Gegenstand andauernder Forschung (Beyin, 2011; Cavalli-Sforza & Feldman, 2003; López, van Dorp, & Hellenthal, 2015; Reyes-Centeno et al., 2014; Rito et al., 2019). Dabei bildeten sich aber regionale Populationen, die zumeist nur einen Ausschnitt der genetischen Diversität der Ursprungsgruppe repräsentierten. Durch die zeitweise Isolation der Populationen setzten sich bestimmte genetische Varianten verstärkt durch. Die Identifikation von Unterschieden der DNA dieser geografisch eingeordneten Populationen bildet die Grundlage für die Festlegung von Haplogruppen (Cavalli-Sforza, 2005; Durbin et al., 2010; Gibbs et al., 2015; J. Z. Li et al., 2008).

Die Analyse der autosomalen DNA (atDNA) macht Rückschlüsse auf die breitere Zusammensetzung der Herkunft über alle Abstammungslinien hinweg; sie gibt anteilig unterschiedliche Herkunftsregionen an (Kirkpatrick & Rashkin, 2017; Royal et al., 2010). Je nach Auswertung der Daten wird ein zum Teil vager Zeithorizont von wenigen Hundert bis mehreren Zehntausend Jahren angegeben (siehe Tab. 2). Einige Angebote beinhalten ausserdem die Zuordnung zu Stämmen oder Völkern wie Germanen oder Wikingern, neolithischen Jäger-Sammler-Gemeinschaften oder sesshaften Agrargeinschaften in Europa. Andere bestimmen die genetische Übereinstimmung mit historischen Persönlichkeiten wie Napoleon Bonaparte oder Pharao Ramses II (z. B. iGENEA, 2019). Die angebotene Analyse der Abstammung von Neandertalern⁹ (23andMe, 2019i) ist sogar artübergreifend.

Tab. 2: Herkunftsanalysen: Zeithorizont und Art der Identifikation

Unternehmen & Funktion	Zeithorizont	Art der Identifikation
23andMe:		
Recent Ancestor Locations	vor 0–200 Jahren	115 Herkunftsländer
Ancestry Composition	weiter als 500 Jahre zurück	45 Herkunftsregionen
Haplogroup	weiter als 500 Jahre zurück	Haplogruppen
Neanderthal ancestry	~60 000 Jahre zurück	Neandertaler-DNA
FamilyTreeDNA:		
myOrigins	unterschiedlich je Gruppe	24 Regionen/Ethnien
ancientOrigins	Bronzezeit, Neo- und Mesolithikum	Gemeinschaften
Y-DNA	125–1 300 Jahre zurück	gemeinsame Verwandte
	Tausende bis Zehntausende Jahre zurück	Haplogruppen (paternal)

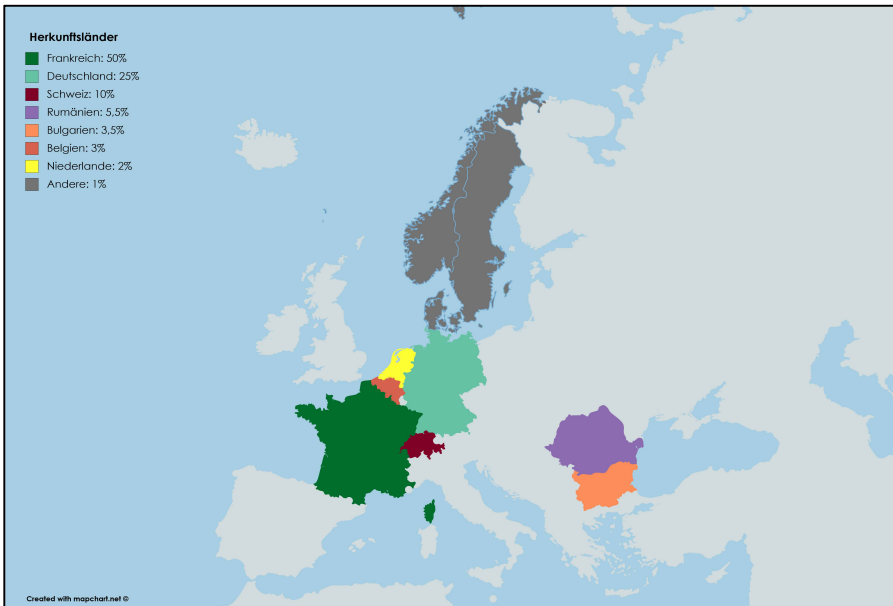
⁹ Aufgrund einer prähistorischen Vermischung von Mensch und Neandertaler (R. E. Green et al., 2010; Kuhlwilm et al., 2016; Sankararaman et al., 2014).

mtDNA	125–1 300 Jahre zurück	gemeinsame Verwandte
	Zehntausende Jahre zurück	Haplogruppen (maternal)
Ancestry: AncestryDNA	mehrere 100 bis über 1 000	500 Regionen/Ethnien
MyHeritage: MyHeritageDNA	keine Angabe	42 ethnische Gruppen

Quellen: 23andMe (2019a), FamilyTreeDNA (2019e), Ancestry (2019d; AncestryDNA, 2018), MyHeritage (2019a).

Während einige Unternehmen ein einheitliches Produkt anbieten, differenzieren andere ihr Angebot entlang des Analyseumfangs: MitDNA- und Y-DNA-Analysen können einzeln oder gebündelt bestellt, die Anzahl der analysierten Marker oder die Ergebnisaufbereitung variiert werden. Die Ergebnisdarstellung findet meist online über Diagramme und Grafiken statt.

Abb. 5: Darstellung nationaler Herkunft (schematisiert)



Quelle: Karten generiert auf <https://mapchart.net/> (Aufgerufen am 7. April 2020); Lizenz: CC BY-SA 4.0 (<https://creativecommons.org/licenses/by-sa/4.0/>).

Abb. 5 zeigt eine schematisierte Variante der Ergebnisdarstellung nationaler Herkunft. Manche Produktvarianten liefern darüber hinaus Abstammungskarten oder Zertifikate, welche Herkunft und Migrationswege nachzeichnen (African Ancestry, 2019; 23andMe DNA Testing Services, 2019; iGENEA, 2019), oder historisches Hintergrundwissen (Ancestry, 2019e). Andere werben damit, keinen interaktiven Onlinezugang, sondern einen digitalen Bericht per E-Mail zu bieten, wodurch die Informationen besser geschützt seien (24Genetics, 2019a).

DNA-Analysen werden von einigen Unternehmen komplementär zu klassischer Genealogie angeboten (siehe Infobox 8). Dem Stammbaum zugeordnete Verwandte könnten diese Verbindung mittels DNA-Analysen überprüfen. Gleichzeitig ergänze ein klassischer Stammbaum die DNA-Analyse, da er die Gentestresultate soziohistorisch einbettet (MyHeritage, 2018b). Pointiert argumentiert dies ein interviewter Genealoge: «Die DNA-Genealogie ist, ich würde sagen, fast wertlos, wenn sie sich nicht auch auf die klassischen Methoden konzentriert» (Interview 1). Manche Unternehmen bieten online dazu Hilfsmittel wie Register und Archive, Software zur Erstellung eigener Stammbäume und Abstammungsdatenbanken an (Ancestry, 2019f; MyHeritage, 2019b).

Infobox 8: Klassische Genealogie als historische Forschung

«Genealogie» kann als «Lehre von der Abstammung» (B. Ziegler, 2008) oder als «Lehre der Geschlechter» (S. Ziegler, 2012, S. 12) übersetzt werden. Motive für genealogische Forschung können die Bildung und Festigung personaler oder sozialer Identität (B. Ziegler, 2008, S. 150), eine Sammelleidenschaft oder Unterhaltung (S. Ziegler, 2012, S. 9–11) sein. Ebenso können wissenschaftliche, politische und wirtschaftliche Interessen verfolgt werden. Genealogie identifiziert von einer Person ausgehend Verwandtschaftsbeziehungen, erstellt und charakterisiert Stammbäume. Das eigene Wissen und die Befragung von Verwandten bilden Ausgangspunkte für Recherchen bei Ämtern, Kirchen und Archiven; Schriften-, Siegel-, Wappen- und Namenkunde oder die historische Geografie werden ebenfalls genutzt (S. Ziegler, 2012, S. 15–44). Heute gibt es auch Onlinedatenbanken, welche genealogische Daten, Kirchenbücher, Familienbücher, historische Dokumente und Zeitungsausschnitte, Bilder von Grabsteinen etc. enthalten. Austausch zwischen genealogisch Forschenden findet in Internetforen und Fachgesellschaften statt.

Die Webseiten warten mit unterschiedlichen Gründen für einen DTC-Genetest auf, die in Produkttexten oder in Erfahrungsberichten von Werbeträgerinnen und -trägern verpackt sind. DNA-Herkunftsanalyse wird als spannender Akt der «Entdeckung» der eigenen Herkunft, als «Entschlüsselung» der Vergangenheit, als Auffinden der eigenen «Wurzeln» oder als «Erleben» von Geschichte beschrieben. Die Darstellungen präsentieren die Herkunftsanalyse als Unterhaltung und Zeitvertreib. Gleichzeitig schildern die Unternehmen die soziohistorische Verortung und Identitätsbildung als Zwecke und Auswirkungen der Herkunftsanalyse (siehe auch Wagner, Cooper, Sterling, & Royal, 2012).

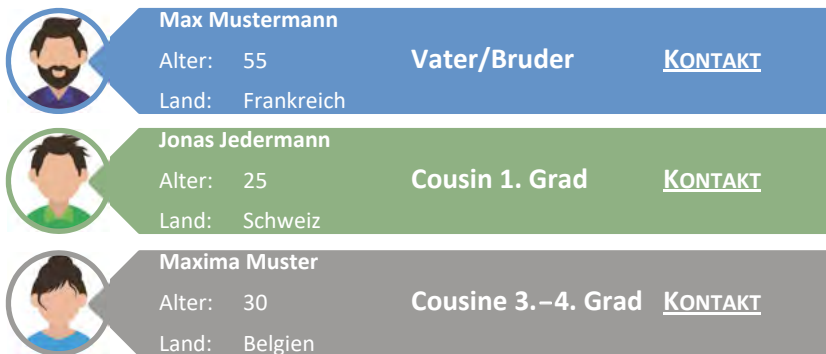
Unternehmen vermarkten damit verknüpft Wege personalisierter Lebensgestaltung. Die Getesteten könnten entlang ihrer DNA-Analyseergebnisse die Orte ihrer Herkunft in der Gegenwart und das materielle oder kulturelle Erbe ihrer Vorfahren bereisen und «erleben» – und über eine kooperierende Plattform Unterkünfte buchen (Airbnb, o. J.; Ledsom, 2019). Kundinnen und Kunden eines anderen Unternehmens würden bei einem Streamingdienst eine «personalisierte» Musikwiedergabe erhalten, die von der genetisch identifizierten Herkunft «inspiriert» sei (Ancestry, 2019i; Hassan, 2018). Oder sie könnten ihre Haplogruppe auf T-Shirts und Schmuck ausweisen (African Ancestry, 2019). Die in der «Erlebnisgesellschaft» (Schulze, 2005) präsente soziale Maxime des «Erlebe dein Leben» wird damit transformiert zu einem «Erlebe deine Herkunft» oder sogar zu einem «Erlebe wer du bist».

3.1.2. Verwandtenforschung

Während die Herkunftsanalyse die historische Abstammung einer Person nachzeichnet, identifiziert die Verwandtenforschung noch lebende genetische Verwandte. Die genetischen Daten werden mit denen anderer Personen in der Datenbank verglichen und Verwandtschaftsbeziehungen identifiziert. Dieser Vorgang wird als «Verwandten-Abgleich» oder «DNA-Abgleich» («matching») bezeichnet. Manche Angebote betonen die Suche nach Familienmitgliedern («Family Finder» (FamilyTreeDNA, 2019d)) oder Verwandten («DNA Relative Finder» (23andMe, 2019g)). Um diese Funktionen nutzen zu können, ist eine Einwilligung notwendig und es werden nur Personen identifiziert und kontaktiert, die selbst eingewilligt haben (Kirkpatrick & Rashkin, 2017).

Mittels Abgleichs analysierter DNA-Segmente wird die genetische «Nähe» oder «Entfernung» von Personen festgestellt. So werden nahe Verwandte wie die biologischen Eltern, Geschwister oder eigene Kinder ebenso identifiziert wie weiter entfernte Verwandte, etwa Grosseltern, Onkel und Tanten, Nichten und Neffen, Cousins und Cousins zweiten, dritten oder höheren Grades (siehe Abb. 6). Die Angaben sind nicht immer eindeutig und variieren in ihrer Zuverlässigkeit. Je nach Webseite werden Unsicherheit und Schwankungsbreite unterschiedlich angegeben. Manche geben die Länge der DNA-Übereinstimmung für jede identifizierte verwandte Person an, den Anteil in Prozent oder die geteilten Centimorgans (cM).¹⁰ In einigen Fällen werden keine eindeutigen Verwandtschaftsbeziehungen identifiziert: Eine hohe Übereinstimmung kann beispielsweise auf ein biologisches Elternteil oder ein biologisches Kind verweisen. Ebenfalls können Halbgeschwister, Grosseltern, Onkel und Tanten sowie Nichten und Neffen nicht alleine mittels DNA-Übereinstimmung unterschieden werden (Bettinger, 2016, S. 42). Rückschlüsse auf die Art der Verwandtschaft können dann etwa über das Alter der identifizierten Personen getroffen werden.

Abb. 6: Darstellung von Verwandtschaftsverhältnissen (schematisiert)



Quelle: Eigene Darstellung; Avatare von <https://iconfinder.com/iconsets/avatar-vol-9> (Aufgerufen am 7. April 2020). Lizenz: CC-BY-3.0 (<https://creativecommons.org/licenses/by/3.0/legalcode>).

¹⁰ Ein Morgan (100 Centimorgan) ist eine Einheit für die genetische Entfernung zweier Gene. Ein Morgan entspricht einer Rekombinationshäufigkeit zweier Gene von 1 Prozent (Hirschkaufmann & Schweiger, 2006, S. 147–148; Stahl, 2013).

Die Unternehmen stellen die Gründe für die Durchführung der Verwandtenforschung in Produkttexten, positiven Erfahrungsberichten von Werbetöchterinnen und -botschaftern und Videos dar. Wiederkehrende Kaufargumente sind das Auffinden unbekannter oder verlorener Verwandter und Familiengeschichten, die Erweiterung des sozialen Netzwerks oder sogar die Kontaktaufnahme mit leiblichen Eltern, etwa im Fall einer Adoption. Diese Darstellungen vermitteln ein positives Bild der Verwandtschaftstests; negative Auswirkungen werden nicht angesprochen und finden sich nur in Nutzungsbedingungen, teilweise verzweigten Informationsseiten oder Listen von Antworten auf häufig gestellte Fragen. Inwiefern diese Informierung ausreichend ist und welche Auswirkungen diese Verwandtschaftssuche haben kann, wird noch erörtert werden.

3.1.3. Erweiterte Analyse der Daten durch Drittplattformen

Während die DTC-Gentestunternehmen Herkunfts- und Verwandtenforschung als nicht medizinische Gentests anbieten, lassen die dabei produzierten Daten die Nutzung darüber hinaus zu. Die DTC-Gentests liefern zwar nicht unmittelbar medizinisch interpretierbare Erkenntnisse, sie können jedoch über Umwege und durch Zutun der Getesteten für gesundheitsbezogene oder medizinische Diagnosen genutzt werden. DTC-Gentestfirmen bieten häufig nicht nur fertige Analyseergebnisse, sondern auch die generierten DNA-Rohdaten an. Kundinnen und Kunden können diese herunterladen, archivieren oder weitergehend auswerten lassen. Neben den DTC-Gentestunternehmen gibt es eine Reihe von Webseiten, welche die Analyse¹¹ der Rohdaten zum Teil kostenfrei anbieten. Diese Drittplattformen sind mit einigen DTC-Gentestangeboten direkt kompatibel und erlauben eine Übertragung der Daten über Onlineschnittstellen oder den Import in unterschiedlichen Dateiformaten. Ihr Aufkommen wird mit dem zeitweiligen Verbot medizinischer DTC-Gentests in Zusammenhang gebracht (Badalato, Kalokairinou, & Borry, 2017; Regalado, 2014; Smart, Bolnick, & Tutton, 2017; C. Wang et al., 2018). Eine nicht repräsentative

¹¹ Die Betreibenden sehen ihre Plattformen eher als «Brücke» zur wissenschaftlichen Literatur denn als interpretierende Werkzeuge. Aufgrund der gebotenen Informationen und deren Aufbereitung werden manche Plattformen aber als interpretierend beurteilt (S. C. Nelson & Fullerton, 2018).

Umfrage unter Nutzerinnen und Nutzern¹² von DTC-Gentests erbrachte, dass 89 Prozent der Befragten die DNA-Rohdaten heruntergeladen und von diesen 94 Prozent die Daten auf mindestens einer Drittplattform analysieren haben lassen (S. C. Nelson, Bowen, & Fullerton, 2019). Eine 2018 publizierte Übersichtsarbeit identifiziert 23 derartige Plattformen, von denen acht Herkunftsanalysen, fünf Verwandtenforschung und 16 Gesundheits- und Wellnessanalysen anbieten (S. C. Nelson & Fullerton, 2018). DNA.Land, GEDmatch und Promethease sind Beispiele für drei Typen derartiger Plattformen:

- DNA.Land (2019) bietet kostenfreie Herkunfts- und Verwandtenforschung als Anreiz an, genetische Daten für Forschung zur Verfügung zu stellen (Check Hayden, 2015; Yuan et al., 2018) (siehe Abschnitt 3.3.1).
- GEDmatch (2019a) bietet unter anderem kostenfreie Verwandtensuche in der eigenen Datenbank an; weiterführende Funktionen sind kostenpflichtig.
- Promethease (2019) gleicht DNA-Daten mit Datenbanken ab, die Informationen über mögliche Auswirkungen von SNPs enthalten (SNPedia, 2019). Die kostenpflichtigen Ergebnisberichte beinhalten allgemeine phänotypische Aussagen bis hin zu Erkrankungsrisiken (siehe Abschnitt 3.3.3).

Es existieren auch Plattformen, die den Getesteten basierend auf der Analyse der DNA-Rohdaten Dienstleistungen oder Produkte anbieten, etwa Vitaminpräparate oder Ernährungsberatung (Regalado, 2014).

Die Frage, inwiefern DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtenforschung tatsächlich lediglich Unterhaltung darstellen, wird vor diesem Hintergrund zu diskutieren sein.

¹² 1 137 Personen, die nach eigenen Angaben einen DTC-Gentest durchführen haben lassen, wurden via Social-Media-Plattformen rekrutiert und befragt.

3.2. Umsetzung und Herausforderungen

DNA-Analysen zur Herkunfts- und Verwandtenforschung erweitern die Möglichkeiten klassischer Genealogie (siehe Infobox 8, Seite 74) um einen weiteren Ansatz. Aber liefern sie die versprochenen Einsichten? Welche Aussagen können sie überhaupt treffen? Wo sind ihre Grenzen und wo liegen Herausforderungen? Welche technischen Standards werden angewandt?

3.2.1. Technische Standards der Unternehmen

Die Unternehmen verweisen auf unterschiedliche Qualitätsmerkmale ihrer Dienstleistung, wie auf ihre Maschinen oder technischen Standards, etwa CLIA oder CAP (23andMe, 2019g; Ancestry, 2019b; FamilyTreeDNA, 2019c; MyHeritageDNA & Japhet, 2016).

Infobox 9: Zertifizierungen und Akkreditierung: CLIA und CAP

Die Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) sind durch ein US-Bundesgesetz festgelegte Standards für Laboranalysen. Im CLIA-Zertifizierungsprozess wird unter anderem überprüft, ob das Labor über qualifizierte Mitarbeitende verfügt oder wie die DNA-Analysen und Qualitätssicherungsmassnahmen durchgeführt werden. Die CLIA-Standards zielen auf die Gewährleistung der analytischen Validität der Gentests ab, also um sicherzustellen, dass die DNA-Analyse die tatsächliche DNA-Sequenz korrekt wiedergibt. Sie sagen nichts darüber aus, inwiefern die Interpretation der genetischen Daten einen Sachverhalt tatsächlich widerspiegelt oder sinnvoll ist (National Human Genome Research Institute, 2018; U.S. National Library of Medicine, 2019).

Das College of American Pathologists (CAP) ist eine medizinische Fachvereinigung und akkreditiert und inspiziert Labors hinsichtlich der Einhaltung von Qualitätsstandards, der Qualifikationen der Mitarbeitenden, der Ausrüstung, der Räumlichkeiten und des Managements (College of American Pathologists, 2019).

Ein Unternehmen, das Analysen für zwei DTC-Gentestunternehmen durchführt, liefert für ihre Akkreditierungen und Zertifizierungen Dokumente (Gene By Gene, 2019). Auf den Seiten der DTC-Gentestunternehmen selbst sind derartig genaue Angaben selten auffindbar. Generell machen

wenige Unternehmen konkrete Angaben zu Labors und Laborstandards (Hazel & Slobogin, 2018). Inwieweit Kundinnen und Kunden die Bedeutung der Zertifizierungen und Akkreditierung verstehen, ist schwer einzuschätzen. Laiinnen und Laien können ausserdem kaum überprüfen, ob Zertifizierungen und Akkreditierungen tatsächlich erfolgt sind und regelmässig überprüft werden. Kirkpatrick und Rashkin (2017) sehen die Einschätzung der Qualität der Gentests sogar als Herausforderung für professionelle genetische Beratung.

Die Erkennungsrate («call rate») gibt die Anzahl der SNPs an, die im Zuge der Analyse bestimmbar sind. Ein Unternehmen gibt eine Erkennungsrate von mindestens 98 Prozent an; liegt diese darunter, wird die Probe erneut analysiert oder die Kundinnen und Kunden können eine neue Probe abgeben. Es gibt an, in circa 10 bis 15 Prozent aller Fälle die Analyse zu wiederholen, weil die Qualität der Resultate unzureichend ist (FamilyTree DNA, 2019g); ein anderes Unternehmen stellt fest, dass bei rund 3 Prozent die erste Speichelprobe nicht auswertbar ist (23andMe, 2019p). Angaben zur Aufbewahrung von Proben und Speicherung von Daten machen die Unternehmen insbesondere in den Datenschutzbestimmungen und auf eigenen Unterseiten (siehe Abschnitt 3.5).

3.2.2. Technische und konzeptionelle Aspekte der Herkunftsanalyse

Die Konzeption von Herkunft und Verwandtschaft stellt einen zentralen Aspekt hinsichtlich der Aussagekraft der DTC-Gentestangebote dar (Blell & Hunter, 2019; Royal et al., 2010; The American Society of Human Genetics, 2008). Welche Art von Herkunft und welcher Grad von Verwandtschaft werden berücksichtigt? Wie wird Herkunft vor dem Hintergrund einer Vielzahl an Vorfahren bestimmt? Wie werden überhaupt Herkunftsgruppen eingegrenzt und verschiedene Menschen derart als zusammengehörig definiert, dass auf die Herkunft aus eben jenen sozialen Gruppen mittels DNA-Analyse geschlossen werden kann (Blell & Hunter, 2019; Duster, 2014; S. S.-J. Lee, Bolnick, Duster, Ossorio, & TallBear, 2009)?

Infobox 10: Herkunft und Verwandtschaft

Herkunft verweist auf die Abstammung eines Individuums oder einer Gruppe. Je nach Gesellschaft, Kultur und Situation kann sie sich etwa auf eine geografische Verortung der Vorfahren oder des eigenen Geburts- oder Heimatorts beziehen oder auf sozialen Kriterien basieren (z. B. auf nationaler, kultureller, religiöser oder professioneller Zugehörigkeit).

Verwandtschaft kann als geteilte biologische Abstammung von den gleichen Eltern, Grosseltern etc. verstanden werden. Die Biologie spricht auch von Verwandtschaft in Bezug auf die evolutionäre Entfernung von Arten; etwa eine Verwandtschaft aller Menschen zueinander oder eine entferntere Verwandtschaft zu Menschenaffen. Als «soziales Ordnungsprinzip» (Schneegg, Pauli, Beer, & Alber, 2010) wird Verwandtschaft in Gesellschaften unterschiedlich ausgehandelt und praktiziert (Burkart, 2008, S. 94–106; P. B. Hill & Kopp, 2013, S. 13–19). Sie muss wie Herkunft nicht biologisch, sondern kann auch sozial begründet sein (P. B. Hill & Kopp, 2013, S. 13–19).

Die DNA-Herkunftsanalyse bestimmt die biogeografische Herkunft der getesteten Person. Das heisst, diese erhält Informationen darüber, in welchen Regionen oder Erdteilen die eigenen Vorfahren gelebt haben sollen. Darüber hinaus nehmen manche Tests auch Zuordnungen zu geografisch verteilten, aber als zusammengehörig begriffenen Gruppen vor und identifizieren beispielsweise eine jüdische Herkunft oder Abstammung von den Wikingern. Die DNA-Herkunftsanalysen greifen dazu auf verschiedene Arten der DNA zurück, mit denen spezifische Aussagen möglich und Limitierungen verbunden sind (Bardill & Garrison, 2015; Bolnick et al., 2007; Royal et al., 2010). Männer und Frauen verfügen über unterschiedliche Möglichkeiten einer DNA-Analyse der Abstammung: Beide Geschlechter können atDNA, X-DNA sowie mtDNA testen lassen, Männer darüber hinaus die Y-DNA (siehe Infobox 5 auf Seite 63).

Die Bestimmung der Abstammung auf mütterlicher und väterlicher Seite kann mittels Analyse der mtDNA und Y-DNA umgesetzt werden und wird vor allem für die Bestimmung der Haplogruppen genutzt. Genetische Daten, die diesen Haplogruppen zugeordnet werden, dienen als Referenz für den Abgleich von mtDNA und Y-DNA für die Herkunftsbestimmung. Die Identifikation von Haplogruppen-Zugehörigkeit ist möglich, weil sich die Y-DNA kaum und die mtDNA nicht im Zuge der Vererbung verändert (Royal et al., 2010; Underhill & Kivisild, 2007). Es können damit auch gemeinsame Vorfahren von zwei Personen identifiziert werden (Kirkpatrick & Rashkin, 2017; Royal et al., 2010). Der Aussagekraft von Tests entlang der

mütterlichen oder väterlichen Abstammungslinie sind schon aufgrund ihres Grundprinzips Grenzen gesetzt: Damit wird nur ein Individuum pro Generation identifiziert (Bolnick et al., 2007; Elliott & Brodwin, 2002; Jobling et al., 2016). Das heisst, dass beispielsweise bei Analyse der mtDNA in der Ur-elterngeneration nur eine Urgrossmutter der mütterlichen Linie, nicht jedoch die sieben weiteren Urgrosseltern dieser Generation identifiziert und berücksichtigt werden können. Je weiter in der Analyse zurückgegangen wird, umso geringer wird der Anteil der identifizierten Vorfahren an allen tatsächlichen Vorfahren.

In der atDNA werden sogenannte Ancestry Information Markers (AIM) analysiert. Sie decken nicht eine Abstammungslinie ab, sondern lassen Rückschlüsse auf verschiedene biogeografische Herkunft zu, deren Anteile sie prozentuell angeben. Da die atDNA im Zuge der Fortpflanzung rekombiniert und nur ein gewisser Anteil der DNA von Vater und Mutter weitergegeben wird, sind die darin gespeicherten Informationen über Vorfahren auf eine andere Art als bei Y-DNA und mtDNA limitiert (Emery, Magnaye, Bigham, Akey, & Bamshad, 2015; C.-C. Wang, Shang, Yeh, & Wei, 2016).

Die DNA wird mit geografisch zugeordneten Referenzpopulationen abgeglichen. Diese verfügen über spezifische Allele wegen verschiedener Umstände, die eine Durchmischung von Populationen erschwert oder verunmöglicht hat (siehe Infobox 7 auf Seite 71). Die genetischen Informationen über diese Referenzpopulationen entstammen üblicherweise¹³ nicht der damaligen Bevölkerung (z. B. aus archäologischen Funden), sondern einer Auswahl gegenwärtiger Repräsentantinnen und Repräsentanten dieser Populationen. Bei diesen wird angenommen, dass ihre Vorfahren Teil der dort heimischen Bevölkerung waren. Bestimmte genetische Varianten werden dann dieser Region zugeordnet. Vorteile der Nutzung kontemporärer DNA-Proben sind die einfachere Beschaffung und Qualität des Ausgangsmaterials. DNA aus archäologischen Funden ist selten und schlecht erhalten. Jedoch deckt die Auswahl von Repräsentantinnen und Repräsentanten einer Population mitunter nicht die genetische Diversität der Menschen in einer Region ab. Der Rückgriff auf gegenwärtig lebende Menschen lässt ausserdem Entwicklungen der letzten Jahrhunderte unberücksichtigt: Die

¹³ Bei der Abstammungsbestimmung von Neandertalern oder bestimmten europäischen Gruppen wird archäologische DNA genutzt (FamilyTreeDNA, 2019e).

genetische Zusammensetzung von Populationen verändert sich durch Mutationen, Rekombinationen und Vermischungen mit anderen Gruppen (Bardill & Garrison, 2015; Royal et al., 2010; Shriver & Kittles, 2004).

Die Analyseergebnisse hängen mit der geografischen Verteilung der Genvarianten, der Art und Weise der Identifikation dieser Verteilung durch die Auswahl von Proben und genutzten Marker, den ausgewählten Referenzpopulationen und den statistischen Berechnungsmethoden zur Bildung der Gruppen zusammen (Royal et al., 2010). Da die DTC-Genetestunternehmen auf teilweise unterschiedliche Referenzdaten zurückgreifen und verschiedene Algorithmen zur Erstellung der Gruppen und Feststellung einer Abstammung einsetzen, können die Ergebnisse divergieren (Kirkpatrick & Rashkin, 2017; Wagner et al., 2012; K. M. Weiss & Long, 2009).

Neben Daten aus umfangreichen wissenschaftlichen Projekten (Human Genome Diversity Project, 1000 Genomes Project, HapMap Project) beinhalten die Referenzdatenbanken Daten von Kundinnen und Kunden: Diese können in das Referenzpanel für eine Herkunft aufgenommen werden, wenn angenommen wird, dass ihre Vorfahren längerfristig dort beheimatet waren. Die Angaben, wann diese Annahme von den Unternehmen getroffen wird, variieren. So berücksichtigt ein Unternehmen Personen mit vier Grosseltern aus einer Region (Einwanderungsländer ausgenommen) (23andMe, 2018a, 2019b), ein anderes Personen mit «tief reichenden familiären Wurzeln» in einer Region (AncestryDNA, 2018, S. 4) – ohne die Tiefe dieser Verwurzelung genauer auszuführen. Unternehmen legen weitere Kriterien an und verwenden statistische Verfahren, um in den Datensätzen Gruppen von Individuen mit genetischer Ähnlichkeit zu identifizieren. Sie versuchen, möglichst klar abgegrenzte Gruppen zu erhalten, um den Abgleich mit Kundinnen- und Kundendaten trennschärfer zu machen. Ein Unternehmen gibt so an, Daten zu entfernen, welche «die Leistung des Referenzpanels beeinträchtigt hätten» oder «die eine große Ähnlichkeit zu anderen Referenzproben aufweisen» (ebd. S. 5).

Die Informationen über die Konstruktion der Referenzpopulationen, die Art der Analyse und die getesteten Marker variieren (Shriver & Kittles, 2004; Wagner et al., 2012). Die vier untersuchten Unternehmen machen auf ihren Webseiten Angaben über die Zusammensetzung ihrer Referenzpopulationen (siehe Tab. 3). Die Gesamtgrösse und Charakteristika der Referenzdatenbanken sind unterschiedlich und genauere Angaben über die Grösse von Referenzgruppen für einzelne biogeografische Herkünfte fin-

den sich nicht immer. Ein Unternehmen gibt an, dass sich die Referenzpopulationen hinsichtlich ihrer Grösse stark unterscheiden: Während einige mittels weniger als 40 Proben gebildet werden (z. B. Senegal oder Sardinien), sind es bei anderen 1 000 Proben (z. B. Frankreich oder Italien) (AncestryDNA, 2018, S. 9–10). Unternehmen werben mit der Erweiterung und Verfeinerung ihrer Referenzdatenbanken, die genauere Zuordnungen zu bestimmten, immer detaillierter unterschiedenen Populationen ermöglichen soll (beispielsweise 23andMe, 2018b; AncestryDNA, 2018; MyHeritageDNA, 2019b). Durch die Anpassung und Veränderung der Referenzpopulationen können sich mit der Zeit die Herkunftsangaben von bisherigen Kundinnen und Kunden verändern, da ihre Daten bei einer Aktualisierung der Referenzpopulationen neu analysiert werden.

Die Präzision der Bestimmung einer Abstammung hängt auch mit der jeweiligen Haplogruppe zusammen: Aufgrund ihrer Entstehung und Charakteristika sind die Übereinstimmungen bei bestimmten Y-DNA- und mtDNA-Haplogruppen höher als bei anderen (Emery et al., 2015; Marchani et al., 2008; Poetsch et al., 2013). Die Präzision sowie die Trefferquote unterscheiden sich je nach Region auch bei der Herkunftsanalyse mittels atDNA (AncestryDNA, 2018, S. 22–25).

Tab. 3: Referenzpopulationen für Analyse der biogeografischen Herkunft

Angebot	Referenzpopulation	Quellen
23andMe		
Ancestry Composition	11 091 Personen	Wissenschaftliche Literatur und Datenbanken, firmeneigene Datenbank
Recent Ancestry	130 000 Personen	Firmeneigene Datenbank
AncestryDNA	16 000 Personen	Wissenschaftliche Literatur und Datenbanken
FamilyTreeDNA	2 943 Personen	Wissenschaftliche Literatur, Datenbanken und Projekte, firmeneigene Datenbank
MyHeritageDNA	> 5 000 Personen	Firmeneigene Datenbank

Quellen: 23andMe (2018a, 2019i), Ancestry (2019d; 2018), FamilyTreeDNA (Khan & H, 2017).

Die von einzelnen Firmen angebotene Überprüfung der Abstammung von berühmten Persönlichkeiten nutzt erhaltene biologische Proben für die Erstellung von DNA-Profilen. Je nach Ausmass der Übereinstimmung kann auf einen gemeinsamen, historisch noch weiter zurückliegenden Vorfahren der getesteten Person und der historischen Persönlichkeit oder eine direkte Abstammung geschlossen werden (iGENEA, o. J.). In manchen Fällen ist die Identität des gemeinsamen Vorfahrens aufgrund mangelnder klar zuordenbarer Referenz-DNA jedoch nicht ganz sicher (Jobling et al., 2016).

Die Identifikation der Abstammung von bestimmten Völkern kann kritisch gesehen werden. Der dazu befragte Populationsgenetiker stellte fest, dass die Bestimmung abgrenzbarer Völker oder Stämme wie «die Wikinger» oder «die Germanen» kaum haltbar ist, da nicht davon ausgegangen werden kann, dass eine «historisch beschriebene [...] Gruppe einem genetischen Cluster entspricht». Überhaupt sei es fragwürdig, ob die retrospektiv als Volk oder Stamm geschlossenen wahrgenommenen Menschengruppen sich selbst überhaupt als zusammengehörig (als Volk oder Stamm) verstanden haben (Interview 4).

Zwischenzeitlich kann festgehalten werden, dass unterschiedliche Faktoren die Ergebnisse der genetischen Herkunftsanalyse bestimmen. Die biologische Verortung von Abstammung, anstatt einer sozialen, kulturellen oder religiösen Genealogie, schiebt andere Konzepte von Herkunft zur Seite. Selbst nach diesem Schritt der Reduktion sozialer und historischer Komplexität zeigt sich die anspruchsvolle Umsetzung einer genetischen Konzeptualisierung von Herkunft: Wie werden Herkunftsregionen oder -populationen vor dem Hintergrund der menschlichen Mobilität, des fließenden Übergangs und des Austauschs zwischen Regionen oder Gruppen abgegrenzt? Inwiefern bilden die Referenzgruppen für die DNA-Analyse die genetische Vielfalt in einer Region oder in Gruppen ab? Was bedeutet «Herkunft», wenn Y-DNA- oder mtDNA-Analysen nur einen Bruchteil an Vorfahren identifizieren? Was, wenn mit atDNA-Analysen eine Vielzahl biogeografischer Herkünfte identifiziert wird?

An der Verfeinerung der Algorithmen und Datenbanken wird nach Angaben der Unternehmen gearbeitet. Es ist davon auszugehen, dass dies im Rahmen des Möglichen eine «genauere» Herkunftsbestimmung ermöglichen wird. Da hinsichtlich der Gruppenabgrenzung, der Bestimmung von Vielfalt oder Homogenität oder der Eingrenzung von genetischer Herkunft keine

objektiven Kriterien existieren (Blell & Hunter, 2019), wird die Reflexion dieser Fragen jedoch weiterhin notwendig sein. Die soziale Konstruktion (Hinterberger, 2012; Mozersky & Joseph, 2010) dieser «natürlichen» Verbindungen zueinander und zu einer geteilten Vergangenheit ist zu bedenken.

3.2.3. Technische und konzeptuelle Aspekte der Verwandtenforschung

Bei der Suche nach Verwandten vergleichen die Unternehmen Marker in der DNA der getesteten Person mit denen anderer in ihrer Datenbank. Die Identifikation von Verwandten basiert darauf, DNA-Segmente zu identifizieren, von denen angenommen wird, dass sie wegen einer geteilten Abstammung, eines gemeinsamen Vorfahren, identisch sind (Erlich, Shor, Pe'er, & Carmi, 2018; Henn et al., 2012). Die Firmen nutzen für die Suche nach Verwandten zumeist atDNA. Es gibt auch Angebote, bei denen der Abgleich von Y-DNA oder mtDNA durchgeführt wird, wodurch die Analysen weiter zurückreichen, aber auf die väterlichen oder mütterlichen Abstammungslinien beschränkt sind. Wie weit zurückliegend ein gemeinsamer Vorfahr sein darf, damit eine Verwandtschaft angezeigt wird, unterscheidet sich je nach Unternehmen. Die genutzten Datenbanken sind unterschiedlich umfangreich, wobei aus den auf den Webseiten verfügbaren Informationen nicht immer klar hervorgeht, wie viele der Kundinnen und Kunden in diesen Datenbanken dem Verwandtenabgleich zugestimmt haben und anderen angezeigt werden (siehe Tab. 4).

Tab. 4: Verwandtenforschung

Angebot	Datenbank	Genutzte DNA	Gemeinsamer Vorfahre bis
23andMe	> 5 Mio.	atDNA, X-DNA	acht Generationen zurück
AncestryDNA	> 15 Mio.	atDNA	zehn Generationen zurück
FamilyTreeDNA	> 2 Mio.	atDNA	fünf Generationen zurück
		X-DNA	... bis 25 Generationen
		Y-DNA, mtDNA	... bis 52 Generationen
MyHeritageDNA	~1 Mio.	atDNA	k. A.

Quellen: 23andMe (2019f, 2019g), Ancestry (2019h; Ball et al., 2016), FamilyTreeDNA (2019i, 2019c), MyHeritage (2019d).

Die Unternehmen verwenden in einem gewissen Rahmen unterschiedliche Grenzwerte für Verwandtschaftsbeziehung. 23andMe identifiziert Individuen als potenziell verwandt, wenn eine Übereinstimmung von zumindest 700 SNPs in einer durchgehenden Region beziehungsweise von zumindest 7 cM gegeben ist. MyHeritageDNA zeigt Personen mit Übereinstimmung von zumindest 8 cM an (MyHeritage, 2018a). Auch in der Literatur werden unterschiedliche Grenzwerte angegeben. Für einen Cousin ersten Grades gibt Bettinger (2016) im Durchschnitt 880 cM (Spannbreite von 533–1 379 cM) an, Henn et al. (2012) 900 cM. Das bedeutet, dass bei Grenzfällen je nach Berechnungsart ein Verwandtschaftsverhältnis entweder identifiziert oder nicht identifiziert wird. Je näher ein Verwandtschaftsverhältnis ist, umso höher ist die Wahrscheinlichkeit, dieses zu entdecken: Eltern, Geschwister oder Kinder werden etwa eher korrekt identifiziert als Cousinen und Cousins.

Zusammenfassend kann festgestellt werden, dass die genetische Verwandtschaftsanalyse aufgrund ihrer biologischen Konzeption von Verwandtschaft wie die Herkunftsanalyse Formen sozialer Verwandtschaft ausschliesst. Während manche Personen gerade diese Perspektive verlangen, kann dies in anderen Fällen soziale Beziehungen unter Druck setzen (siehe Abschnitt 3.4). Im Bereich der Verwandtenforschung sind die Herausforderungen hinsichtlich der Konstruktion von Referenzgruppen anders gelagert als bei der Herkunftsanalyse: Die Analysen der atDNA umfassen nur wenige Generationen, die Vergleichs-DNA ist unmittelbar vorhanden und die Abgleichung basiert nicht auf weitreichenden Annahmen über langfristige geografische Verortungen. Dennoch haben Entscheidungen der Unternehmen (z. B. über Grenzwerte) und der Umfang der Datenbanken Einfluss auf die möglichen identifizierten Verwandtschaftsbeziehungen.

3.3. Weiterführende Verwendung der Daten

Die Auswertung der genetischen Daten ist mit der Analyse von Herkunft und Verwandtschaft des Individuums noch nicht vollends ausgeschöpft. Vielmehr beinhalten diese Informationen, die auch anderweitig bedeutend sein können. Diese weiterführenden Verwendungszwecke werden im Folgenden erörtert.

3.3.1. Forschung und Entwicklung

DTC-Gentestunternehmen sammeln im Rahmen ihrer Geschäftstätigkeit persönliche und genetische Daten ihrer Kundinnen und Kunden. Diese Daten können nicht nur für die Analyse von Herkunft und Verwandtschaft, sondern ebenfalls für die Bestimmung anderer biologischer Merkmale genutzt werden. Dies kann als Kernelement des Geschäftsmodells einiger DTC-Gentestunternehmen interpretiert werden. Die genetischen Daten der Kundinnen und Kunden werden in Verbindung mit deren persönlichen Daten in genomweiten Assoziationsstudien (GWAS) genutzt. GWAS stellen Verbindungen zwischen genetischen Varianten und phänotypischen Merkmalen her. Sie versuchen, genetische Faktoren für Erkrankungen, für Wirksamkeit von Medikamenten oder für körperliche Charakteristika zu identifizieren. Trotz Herausforderungen und Einschränkungen von GWAS wird deren wissenschaftliches und medizinisches Potenzial betont (Manolio, 2010; Sud, Kinnersley, & Houlston, 2017; Tam et al., 2019).

Die Nutzung der Daten für Forschungszwecke hängt von der Einwilligung der Kundinnen und Kunden ab. Diese ist nicht notwendig, um die eigentliche Dienstleistung in Anspruch nehmen zu können. Stimmen die Kundinnen und Kunden der Verwendung ihrer Daten für Forschungszwecke zu, werden diese für Forschungsprojekte der Unternehmen oder kooperierender Einrichtungen verwendet (siehe Infobox 11). Da die genetischen Daten alleine aber wenig Aussagekraft besitzen, werden die Einwilligenden gebeten, an Umfragen teilzunehmen, welche Informationen über das gesundheitliche Befinden oder Körpermerkmale abfragen; diese Daten werden mit den individuellen genetischen Daten verknüpft und aggregiert ausgewertet (siehe Abschnitt 3.5).

Infobox 11: Forschung mit DTC-Gentestdaten: das Beispiel 23andMe

23andMe betreibt Forschung mit genetischen und persönlichen Daten von Kundinnen und Kunden in Kooperationen mit dritten Forschungseinrichtungen wie Universitäten, nicht profit-orientierten Forschungsinstituten oder der Industrie – aber auch selbst (23andMe, 2019n). Die Bandbreite an Themen ist gross: Publikationen basierend auf Forschung mit 23andMe-Daten befassen sich unter anderem mit genetischen Grundlagen menschlichen Verhaltens (Sexualität, Drogennutzung, Risikobereitschaft etc.), äusserer Körpermerkmale (z. B. Gestalt der Ohr-lappen) oder von Erkrankungen (Krebs, Parkinson, Depression etc.) (23andMe, 2019n, 2019o). Daten von 23andMe werden auch für pharmakogenetische Forschung verwendet.

Die Datennutzung für wissenschaftliche Zwecke kann für Konsumentinnen und Konsumenten positive Nebenerscheinung oder sogar Kaufargument für DTC-Genests sein. Die Unterstützung wissenschaftlicher Forschung war in Umfragen unter Schweizer Studierenden (Vayena, Ineichen, Stoupka, & Hafen, 2014) sowie Seniorinnen und Senioren (Mählmann, Röcke, Brand, Hafen, & Vayena, 2016) eine zentrale Motivation für einen DTC-Genest. Die grossangelegte Datensammlung durch DTC-Genestunternehmen bedeutet, dass Wissenschaft und Forschung für datenintensive Studien mitunter mit diesen multinationalen, gewinnorientierten Konzernen zusammenarbeiten müssen, um überhaupt die entsprechenden Daten zu erhalten (Prainsack, 2017). Gleichzeitig gibt es Initiativen, die Citizen Science betreiben und alternative Konzepte für diese Zwecke entwickeln (siehe Infobox 12).

Infobox 12: Genetische Genealogie als Teil von Citizen Science

Die nicht profitorientierte MIDATA-Genossenschaft (o. J.) betreibt die MIDATA-Plattform. Auf MIDATA werden persönliche und genetische Daten gespeichert und diese können bei Zustimmung der Nutzerinnen und Nutzer für Forschungsprojekte verwendet werden. Das Genossenschaftsmodell und die Plattform haben zum Ziel, den Nutzerinnen und Nutzern grössere Kontrolle über ihre eigenen Daten zu geben. Ausserdem werden Datensicherheit, Transparenz und Wahlfreiheit im Hinblick auf die eigenen Daten betont. Das Einspielen von Daten ist vorerst nur über die Teilnahme an wissenschaftlichen Projekten möglich. Mit MIDATA in Zusammenhang steht etwa ein Schweizer Projekt, das sich mit genetischer Genealogie beschäftigt und zugleich wissenschaftliche Forschung mit genetischen Daten unterstützen möchte (Citizen Science Center Zürich, 2019). Die Zustimmung zur Datenverwendung erfolgt auf MIDATA projektweise, das heisst, Nutzerinnen und Nutzer können über die Teilnahme an einzelnen Projekten entscheiden.

DNA.Land (2019) sammelt persönliche und genetische Daten für wissenschaftliche Zwecke; Herkunfts- und Verwandtenanalysen dienen als Anreiz, die eigenen DNA-Daten zur Verfügung zu stellen. Teilnehmende können Fragebögen zu ihrem Phänotyp (unter anderem äussere Merkmale und Gesundheitsaspekte) beantworten, die zusammen mit ihren DNA-Daten für Forschungszwecke genutzt werden. Die Entwicklerinnen und Entwickler wollen mit diesem Ansatz die Kosten für die Datenerhebung für wissenschaftliche Zwecke reduzieren, forschungsethische Prinzipien (z. B. informierte Einwilligung) beachten und den Teilnehmenden einen Gegenwert bieten (Yuan et al., 2018).

Eine weitere Variante der wissenschaftlichen Nutzung genetischer Daten, die mittels DTC-Genests erzeugt wurden, stellt von Teilnehmenden selbst initiiert

te und betriebene Forschung dar. Dabei organisieren sich beispielsweise von einer Erkrankung betroffene Personen, um an sich selbst Therapien zu erproben oder mit den eigenen Daten Forschung zu betreiben oder zu fördern. Rohdaten aus DTC-Genests können auch dabei für Forschungszwecke genutzt werden (Vayena et al., 2016; Vayena & Tasioulas, 2013).

3.3.2. Strafverfolgung und Verbrechensaufklärung

Die für Herkunfts- und Verwandtenforschung generierten Daten können nicht nur privat zur Suche nach Personen genutzt werden. Strafverfolgungsbehörden in den USA haben bereits Verdächtige oder Verbrechenopfer über die Identifikation von Verwandten ausfindig gemacht. Bisher wurde diese Methode zumeist für Ermittlungen in längerfristig ungelösten, schweren Kriminalfällen genutzt. Jedoch wird davon ausgegangen, dass Behörden diesen Ermittlungsansatz in laufenden Fällen anwenden werden (Erich et al., 2018; Greytak, Moore, & Armentrout, 2019). Greytak et al. (2019) listen 28 Fälle auf, in denen mutmassliche Täterinnen und Täter zwischen 2018 und Anfang 2019 durch DNA-Genealogie in den USA identifiziert wurden. Insbesondere der Fall des «Golden State Killers» hat für Aufsehen gesorgt (siehe Infobox 13).

Infobox 13: Identifizierung des mutmasslichen Golden State Killers

In den 1970er- und 80er-Jahren fand in Kalifornien eine Serie von mehr als 100 Einbrüchen, 45 Vergewaltigungen und 13 Morden statt, welche auf einen Täter, den «Golden State Killer», zurückgeführt wurde. Jahrzehntelange Ermittlungen, die auf Personenbeschreibungen und DNA-Spuren des Täters zurückgreifen konnten, brachten keine Ergebnisse. Als ein Ermittler und eine Expertin für genetische Genealogie die Datenbank von GEDmatch für die Suche nach übereinstimmenden DNA-Profilen nutzten, zeigten sich verwandtschaftliche Übereinstimmungen mit Personen in der Datenbank. Es wurden Stammbäume erstellt und mit weiteren Recherchen der Personenkreis eingegrenzt. Durch Analyse einer freiwillig abgegebenen DNA-Probe wurde eine Person als ein naher Verwandter (Cousin) des mutmasslichen Täters identifiziert. DNA-Phänotypisierung mithilfe von GEDmatch deutete darauf hin, dass der Verdächtige blaue Augen hat, eine Analyse auf Promethease auf frühzeitigen Haarverlust und Kahlköpfigkeit. In der Verwandtschaft der Person konnte ein Mann identifiziert werden, auf den diese Merkmale zutrafen. Eine DNA-Analyse des Verdächtigen zeigte 100 Prozent Übereinstimmung mit der DNA-Probe von einem Tatort. Der 72-Jährige wurde festgenommen und angeklagt (Arango, Goldman, & Fuller, 2018; Lussenhop, 2018; Medic, 2019; H. Murphy, 2018).

Durch die Identifikation von Verwandten mittels Einspielen der DNA-Daten von Verdächtigen auf Plattformen wie GEDmatch (2019a) kann der Kreis der Verdächtigen eventuell verkleinert werden (Guerrini, Robinson, Petersen, & McGuire, 2018). Prinzipiell könnten sogar Verdächtige, deren DNA-Daten in derartigen Datenbanken sind, direkt identifiziert werden. Greytak et al. (2019) geben an, dass bei rund 80 Prozent der mehr als 250 von einer entsprechenden Dienstleistungsfirma bearbeiteten Ermittlungsfälle eine Cousine oder ein Cousin dritten oder näheren Grades durch DNA-Abgleich identifiziert wurde. In Kanada soll die Datenbank eines DTC-Gentestunternehmens, ohne dessen Wissen, auch für die Überprüfung der Nationalität von inhaftierten Personen, die von Abschiebung betroffen wären, genutzt worden sein (Campanella, 2018; Thomson Reuters, 2018).

Daneben können DNA-Genealogiedatenbanken zur Identifikation von Opfern von Verbrechen oder Umweltkatastrophen eingesetzt werden, wie es etwa ein per Crowdfunding finanziertes Projekt betreibt (DNA Doe Project, 2019). Die DNA-Daten von unbekanntem Opfern werden in Genealogiedatenbanken eingespeist und abgeglichen. Seit 2018 die Identität einer ermordeten Frau festgestellt wurde,¹⁴ konnten weitere Fälle gelöst oder bearbeitet werden (DNA Doe Project, 2019; Erlich et al., 2018).

Im Februar 2019 wurde bekannt, dass ein DTC-Gentestunternehmen direkt mit dem US Federal Bureau of Investigation (FBI) zusammenarbeitet. Das FBI erhält Informationen, die auch an reguläre Kundinnen und Kunden weitergegeben werden würden. Um Informationen zu erhalten, die darüber hinausgehen, benötigen die Ermittlungsbehörden einen richterlichen Beschluss (FamilyTreeDNA, 2019b). Das Bekanntwerden dieser Zusammenarbeit löste eine Debatte über die Rechtmässigkeit dieser Art der Ermittlung und die Informationspolitik des Unternehmens aus, welches seine Kundinnen und Kunden erst nach Bekanntwerden des Sachverhalts informierte (Haag, 2019; Hesman Saey, 2019). Mittlerweile können Kundinnen und Kunden selbst entscheiden, ob sie ihre Daten dieser Kooperation zugänglich machen (FamilyTreeDNA, 2019h; Vaughan, 2019).

¹⁴ Mittels DNA-Abgleichs wurde ihr Cousin gefunden. Über dessen öffentlichen Stammbaum wurde die Identität der Frau eingegrenzt (Scudder et al., 2019).

GEDmatch hat seine Nutzungsbedingungen dahin gehend geändert, dass das Hochladen und die Analyse von DNA-Daten für forensische Zwecke explizit als Nutzungszwecke angeführt werden. GEDmatch beschränkt diese Art der Nutzung auf bestimmte schwere Delikte oder die Identifikation von Verstorbenen. Nutzerinnen und Nutzer der Plattform können selbst entscheiden, ob ein Abgleich mit DNA-Profilen von Strafverfolgungsbehörden möglich ist oder nicht (GEDmatch, 2019b). Grundsätzlich stellt sich die Frage, inwiefern die Unternehmen und Plattformen das Hochladen von DNA-Daten für derartige Zwecke unterbinden können, da nicht auszuschliessen ist, dass ein Abgleich mittels regulären Nutzungskontos vorgenommen wird.

Andere DTC-Genetestunternehmen haben einer direkten Kooperation mit Strafverfolgungsbehörden eine Absage erteilt. Falls Unternehmen oder Plattformen jedoch rechtlich gedeckte Ansuchen von Strafverfolgungsbehörden erhalten, müssen sie kooperieren. Ancestry gibt aber etwa an, dass es bis Ende 2018 noch «keine gültige Anfrage in Zusammenhang mit genetischen Informationen ihrer Kundinnen und Kunden erhalten» habe (Ancestry, 2019a), ebenso 23andMe (2019q). Im November 2019 wurde aber bekannt, dass US-Strafverfolgungsbehörden auf einer Drittplattform mittels Durchsuchungsbefehl einen Abgleich mit den Nutzerinnen und Nutzern durchführen lassen konnten (K. Hill & Murphy, 2019). Unternehmen und Plattformen, die DTC-Genests oder Reanalysen von Daten anbieten, befürchten, dass die Nutzung ihrer Dienstleistungen durch Ermittlungsbehörden Konsumentinnen und Konsumenten abschrecken könnte (Guerini et al., 2018; H. Murphy, 2018).

Behörden verfügen zwar selbst über Datenbanken mit DNA-Profilen von Straftäterinnen und Straftätern und anderen Personengruppen.¹⁵ Die mit DTC-Genest-Daten befüllten DNA-Datenbanken erweitern aber die Grundlage für einen DNA-Abgleich: Mehr DNA-Profile können genutzt werden. Dabei macht nicht nur die schiere Anzahl an gespeicherten DNA-Profilen die Datenbanken für Ermittlungsbehörden attraktiv: Während forensische Datenanalysen üblicherweise STRs autosomaler DNA nutzt, um ein Profil von etwa 20 Loci der DNA zu erstellen, verwenden DTC-Genanalysen eine grössere Anzahl an SNPs für eine Vielzahl von Markern. Dadurch können

¹⁵ In der Schweiz das Combined DNA Index System (CODIS).

mehr Verwandtschaftsbeziehungen identifiziert und genauer charakterisiert werden (Greytak et al., 2019; Ney, Ceze, & Kohno, 2018; Ram, Guerrini, & Mcguire, 2018). Eine Studie hat berechnet, dass rund 60 Prozent der Amerikanerinnen und Amerikaner mit nordeuropäischen Wurzeln direkt oder indirekt über diese Gendatenbanken identifiziert werden können (Erich et al., 2018).

Ein weiterer Vorteil, der in der forensischen Nutzung dieser Daten gesehen wird, ist die Verringerung sozialer Ungleichheiten: Während in den USA ethnische Minderheiten eher als Verdächtige überprüft werden und ihre Daten in der staatlichen Datenbank gespeichert sind, verschiebt sich mit diesem Ansatz der Fokus zum Teil auf die Mehrheitsgesellschaft (Ram et al., 2018).

Der Identifikation und Überführung von Straftäterinnen und Straftätern steht die Belastung von Unschuldigen gegenüber. Die Ermittlung von Verdächtigen mittels DNA-Verwandtschaftsforschung erbrachte bereits falsche Ergebnisse und Unschuldige wurden mit einer Tat in Verbindung gebracht. Selbst nach Aufklärung der Unschuld könnten Nachteile im sozialen Umfeld weiterbestehen (Guerrini et al., 2018; Scudder, Robertson, Kelty, Walsh, & McNevin, 2019). Darüber hinaus stellt sich die Frage, wie sich die Nutzung der DNA-Daten von Verwandten von Tatverdächtigen mit dem Recht auf Zeugnisverweigerung verhält (Art. 168 StPO).

3.3.3. Medizinische Reanalyse der Daten

In politischen, wissenschaftlichen und medialen Diskursen wird die Trennung zwischen medizinischen und nicht medizinischen genetischen Analysen betont. Auch die Revision des Schweizer Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) trifft die Unterscheidung von Tests «im medizinischen Bereich» (2. Kapitel) und «ausserhalb des medizinischen Bereichs» (3. Kapitel GUMG 2018). Genetische Daten, die im Rahmen von Herkunfts- und Verwandtschaftsforschung erhoben werden, beinhalten aber Informationen über biomedizinisch relevante Sachverhalte, die durch Reanalyse gewonnen werden können. Die Grenzen zwischen medizinischen und nicht medizinischen Gentests verschwimmen,

selbst wenn die Unternehmen selbst keine medizinisch-orientierten Analysen der Daten vornehmen¹⁶ (Badalato et al., 2017; Smart et al., 2017).

Abseits von DTC-Gentestunternehmen existieren Angebote, die Aussagen zu genetischen Veranlagungen für verschiedene Krankheiten treffen. 2018 fand eine Überblicksarbeit 16 Onlinedienste zur Analyse von DNA-Rohdaten für medizinische oder Wellness-Zwecke. Fünf davon machen Angaben zu Ernährung und Fitness, acht bieten pharmakogenetische Informationen und neun die Auswertung der DNA hinsichtlich der Prädisposition für monogene oder komplexe Erkrankungen an (S. C. Nelson & Fullerton, 2018). Die Analyse der DNA-Daten basiert dabei auf dem Abgleich der DTC-Gentest-Rohdaten mit in der Fachliteratur identifizierten SNPs und damit assoziierten Phänotypen und Erkrankungsrisiken. Die Webseiten generieren Berichte, die Auskunft über eine Vielzahl genetischer Prädispositionen, damit verbundene Gesundheitsrisiken sowie eine Einschätzung der wissenschaftlichen Grundlage geben. Die Analysen und Darstellungen weisen auf einzelne SNPs und deren mögliche Bedeutungen hin, gehen aber nicht auf das Zusammenspiel mehrerer SNPs ein. So ist es möglich, dass für Krankheitsprädispositionen sowohl SNPs identifiziert werden, die ein Erkrankungsrisiko erhöhen, als auch solche, die es reduzieren können. Die Darstellung ist komplex, spiegelt aber gleichzeitig die bestehenden wissenschaftlichen Unsicherheiten wider (Badalato et al., 2017).

Badalato et al. (2017) stellen basierend auf ihrer Untersuchung von fünf dieser Webseiten fest, dass diese tendenziell wenige Versprechen in Bezug auf ihre Nützlichkeit oder negative Effekte enthalten. Konsumentinnen und Konsumenten, die zunächst nur an Herkunftsforschung interessiert waren, suchen mittels dieser Plattformen nach mitunter medizinisch relevanten Informationen (S. C. Nelson et al., 2019). In Nachrichten, auf Internetseiten und in Fachzeitschriften finden sich entsprechende Berichte. Einige davon erzählen von falsch-positiven Resultaten, die erst durch weitere Untersuchungen und Gentests berichtigt wurden (Hesman Saey, 2018; Kolata, 2018; MacLeod, 2019).

¹⁶ Einige Unternehmen bieten die kombinierte Analyse der DNA für Herkunftsforschung und Verwandtschaftsforschung sowie für Lifestyle-, Ernährungs- und Gesundheitsfragen an. Während einige davon die gesundheitsbezogenen Tests nicht in die Schweiz liefern (23andMe, 2019; MyHeritage, 2019c), gibt es Firmen, die mit weltweitem Versand werben (24Genetics, 2019b).

Infobox 14: Medizinische Reanalyse von DTC-Gentests: das Beispiel Promethease

Promethease (2019) liefert mit Rückgriff auf die Datenbank SNPedia (2019) basierend auf selbst eingespeisten DNA-Rohdaten für 12 US-Dollar Informationen unter anderem über Krankheitsprädispositionen. Der Plattform deutlich vorangestellt sind Erklärungen hinsichtlich der Wissensgrundlage von Promethease, der Datenspeicherung, der limitierten Aussagekraft der Ergebnisse, der Konsultation mit Fachpersonen beim Auftauchen von Unklarheiten, der Datenschutzerklärung, der Nutzungsbedingungen und der Risiken durch den Erhalt von Informationen zu Erkrankungen. Die folgenden beispielhaften Informationen entstammen einem Beispielbericht, der nach Angaben von Promethease mit Daten eines «Ancestry»-Gentests erstellt wurde (eigene Übersetzung):

- **Allgemeine Merkmale:** Geschlecht, Augenfarbe, Haplogruppe, Geschmackssinn (Wahrnehmung von Bitter), Verdauung (Laktosetoleranz) etc.
- **Reduzierte Krankheitsrisiken:** Alzheimererkrankung, Asthma, Brustkrebs
- **Erhöhte Krankheitsrisiken:** Typ-1-Diabetes, Von-Willebrand-Syndrom*, Brustkrebs*

Bei mehreren Prädispositionen (*) wird auf ein wahrscheinlich falsch-positives Ergebnis hingewiesen. Die Darstellung einzelner Ergebnisse umfasst eine Vielzahl von Informationen, etwa Name des Gens, Art der Mutation, Chromosom, Anzahl der Publikationen, die auf das SNP hinweisen etc. Der Informationsumfang kann als massiv bezeichnet werden: So werden etwa 317 SNPs angezeigt, die ein erhöhtes Risiko für eine Krankheitsprädisposition verantworten.

Eine vergleichende Untersuchung hat auf falsch-positive Ergebnisse bei DTC-Gentestunternehmen sowie Drittplattformen hingewiesen (Tandy-Connor et al., 2018). Zwar warnt etwa Promethease vor der eingeschränkten Aussagekraft der Resultate und rät, professionelle Unterstützung zu suchen, falls Krankheitsprädispositionen identifiziert werden (Badalato et al., 2017; C. Wang et al., 2018). Dies kann jedoch zu unnötigen, belastenden und kostspieligen Untersuchungen führen (Moscarello, Murray, Reuter, & Demo, 2019). Gleichzeitig gibt es Erfahrungsberichte von Personen, die aufgrund einer Reanalyse ihrer genetischen Daten Untersuchungen durchführen haben lassen und auf eine therapierbare Erkrankung oder Prädisposition gestossen sind (C. Wang et al., 2018).

Die Identifikation eines erhöhten Risikos für Erkrankungen kann, selbst ohne systematische Reanalyse der Daten, möglich sein. Bestimmte Gruppen werden medial immer wieder mit Krankheitsprädispositionen in Zusammenhang gebracht. Wird nun die Abstammung von einer solchen Gruppe durch DTC-Gentests bestimmt, so könnten Getestete selbst auf ein erhöhtes Risiko für die entsprechende Erkrankung schliessen (Bloss,

Darst, Topol, & Schork, 2011; Royal et al., 2010; Smart et al., 2017). Dabei variiert die Aussagekraft dieser medial rezipierten Studien und eine direkte Übertragung der Erkenntnisse auf einzelne Fälle ist nicht unbedingt möglich (Smart et al., 2017). So wird etwa die zum Teil mangelnde Berücksichtigung äusserer Lebensumstände, die gruppenspezifisch sein können, kritisch gesehen (Duster, 2014).

In Anbetracht der Nutzung der DNA-Rohdaten für diagnostische Zwecke ist eine ausreichende Informierung von Konsumentinnen und Konsumenten notwendig (siehe Abschnitt 3.5.6). Selbst bei Herkunfts- und Verwandtenforschungstests sollte auf die limitierte Aussagekraft bei Reanalyse der Daten hingewiesen werden. Die Verbindung zwischen diesen ursprünglich nicht medizinischen Gentests und der Möglichkeit, trotzdem medizinische Schlüsse daraus zu ziehen, muss thematisiert und reflektiert werden. Die Komplexität des Zusammenspiels genetischer und nicht genetischer Faktoren und das immer noch eingeschränkte Wissen über die Entstehung von vielen Erkrankungen ist zu berücksichtigen (Royal et al., 2010). DTC-Gentests und Drittangebote ermöglichen am offiziellen Gesundheitssystem und den regulierenden Akteurinnen und Akteuren vorbei eine Vielzahl an Auswertungsmöglichkeiten (Prainsack, 2017). Ungeachtet aller Einschränkungen kann gerade der Zugriff auf genetische Daten und Werkzeuge zur diagnostischen Auswertung als Ermächtigung und Selbstbestimmung mancher Konsumentinnen und Konsumenten gesehen werden (Buyx, Strech, & Schmidt, 2012).

3.4. Nutzung und Auswirkungen

Abseits der unternehmenseigenen Darstellungen des Nutzens von Gentests stellt sich die Frage nach den Motiven der Konsumentinnen und Konsumenten für DNA-Herkunfts- und Verwandtenanalyse.¹⁷ Warum werden diese genutzt und wie werden sie beurteilt? Ausserdem ist von Interesse, auf welche Art und Weise sie genutzt werden und welche Auswirkungen sich daraus ergeben können. In dieser Hinsicht werden im Folgenden ins-

¹⁷ Viele Studien zu Motiven für DTC-Gentests stammen aus dem US-amerikanischen Kontext und sind nicht repräsentativ. Dies ist im Folgenden zu berücksichtigen.

besondere die Bildung, Veränderung oder Festigung von Identitäten und zusammenhängende Veränderungen sozialer Beziehungen und soziopolitischer Positionen behandelt. Auch die Testung von Minderjährigen wird im Folgenden diskutiert.

3.4.1. Motive von Konsumentinnen und Konsumenten

Kundinnen und Kunden tauschen sich unter anderem im Internet über ihre Gründe für und Erfahrungen mit DTC-Gentests aus. In ihren Erfahrungsberichten haben empirische Studien ein allgemeines Interesse an Genealogie, an der eigenen biogeografischen Herkunft, die Suche nach Verwandten oder sozialer Gruppenzugehörigkeit, ein allgemeines Interesse an Gentests und genetischen Daten, die Untermauerung von Herkunftsnarrativen oder auch die Unterstützung von Forschung mit den eigenen Daten als Motive identifiziert (Kirkpatrick & Rashkin, 2017; Scully, Brown, & King, 2016; Su, Howard, & Borry, 2011). US-amerikanische Kundinnen und Kunden (n=1 648) zweier DTC-Gentestunternehmen nannten 2012 die Herkunftsanalyse am häufigsten als Funktion, an der sie «sehr interessiert» seien (73,7 Prozent), noch knapp vor allgemeinen genetischen Merkmalen (72,2 Prozent) und Krankheitsrisiken (71,9 Prozent) (Roberts et al., 2017). Unter Universitätsstudierenden¹⁸ war genealogische Forschung hingegen nur bei 40 Prozent ein Motiv für die Durchführung eines solchen Gentests (Wagner & Weiss, 2012). Unter Mitgliedern von Facebook-Gruppen, die sich mit genetischer Genealogie befassen, hatten rund 79 Prozent der Befragten¹⁹ bereits einen oder mehrere DTC-Gentests absolviert; die Motive dazu spiegeln deren Interesse an Genealogie wider (Wagner & Weiss, 2012).

Befragungen, die in der Schweiz durchgeführt wurden, deuten darauf hin, dass Herkunfts- und Verwandtenforschung nur selten das Hauptmotiv für Befragte ist, um DTC-Gentests durchzuführen. In einer Befragung von

¹⁸ Studierende an US-Universität (n=176); 12 Prozent hatten einen DTC-Gentest durchführen lassen.

¹⁹ 76 Personen, vor allem Männer (64 Prozent), zwischen 40 und 65 Jahren (55 Prozent), höherer Bildung (87 Prozent) und selbst identifiziert als weiss beziehungsweise europäisch oder europäisch-amerikanisch (80 Prozent).

Lebenswissenschaftlerinnen und -wissenschaftlern,²⁰ die einen DTC-Gen-test durchführen haben lassen, wurde Neugierde als häufigster Grund von 88 Prozent angeführt. 66 Prozent der Befragten wollten Forschung mit ihren Daten unterstützen. Nur rund 10 Prozent gaben Ahnenforschung als Grund für einen DTC-Gen-test an (Vayena, Gourn, Streuli, Hafen, & Prainsack, 2012). Eine Onlineumfrage unter Studierenden²¹ in der Schweiz zeigte, dass unter diesen Herkunfts- und Verwandtenforschung nur im Mittelfeld der Gründe für DTC-Gen-tests lagen (50 Prozent), wohingegen die Suche nach Krankheitsprädispositionen oder anderen phänotypischen Eigenschaften häufiger genannt wurden (jeweils 66 Prozent). Der häufigste Grund war ebenfalls die Unterstützung von Forschung (72 Prozent) (Vayena et al., 2014). In einer anderen Studie mit 151 Schweizerinnen und Schweizern zwischen 60 und 89 Jahren gab nur eine Person an, Erfahrung mit DTC-Gen-tests gemacht zu haben. Von den anderen Personen hatten 56 Prozent ein hypothetisches Interesse an DTC-Gen-tests und diese insbesondere an der Bestimmung genetischer Risikofaktoren für Erkrankungen (70,2 Prozent), der Unterstützung von Forschung (63,1 Prozent) oder der Reaktion auf bestimmte Medikamente (57,1 Prozent). Etwa 54,8 Prozent der Interessierten würden auch etwas über ihre Herkunft herausfinden wollen (Mählmann et al., 2016).

Herkunfts- und Verwandtenforschung adressiert psychosoziale Bedürfnisse: Eine Studie²² zeigt etwa eine Verbindung zwischen der wahrgenommenen Sicherheit über die eigene Abstammung und dem Interesse an DTC-Gen-tests für Herkunfts- und Verwandtenforschung. Diese Sicherheit nimmt mit zunehmender Entfernung zu Migrationserfahrungen ab, zugleich steigt das Interesse an den DTC-Gen-tests. Ausserdem ist diese Sicherheit mit Charakteristiken der Ursprungspopulation verbunden; wird diese als homogener wahrgenommen, ist die Beurteilung der Sicherheit über die eigene Abstammung höher und die Nachfrage nach Herkunftsanalysen geringer. Die Studienautorinnen und -autoren sehen darin einen Grund,

²⁰ 40 wurden mit standardisierten Fragebögen befragt, zehn persönlich interviewt.

²¹ 1 146 Befragte, im Schnitt 25 Jahre alt und zumeist aus Natur- oder Ingenieurwissenschaften.

²² Onlinebefragung von 110 000 Teilnehmerinnen und Teilnehmern des Nationalen US-Knochenmarks-Spendeprogramms zwischen 18 und 64 Jahren.

warum gerade in den USA diese DTC-Gentests beliebt sind: Die USA sind ein Einwanderungsland, das Menschen aus verschiedenen Herkunftsländern angezogen hat, die in vielen Fällen Partnerschaften unabhängig ihrer Herkunft eingegangen sind – wodurch ihre Herkunft diffus wurde (Horowitz, Saperstein, Little, Maiers, & Hollenbach, 2019). Auch in einer Befragung in Australien (n=226) zeigte sich höhere Kaufbereitschaft für DTC-Gentests zur Genealogie bei Personen, die unsicher in ihrer Selbstwahrnehmung sind und ein stärkeres Bedürfnis nach Eindeutigkeit haben (Strong, Martin, Jin, Greer, & O'Connor, 2019).

Turrini und Prainsack beschreiben DTC-Gentests ausserdem nicht primär als direktes Mittel, um mehr über Gesundheit, Abstammung oder Verwandtschaft zu erfahren, sondern um mit der Familie ins Gespräch über Vergangenheit und Zukunft zu kommen (Turrini & Prainsack, 2016). Herkunfts- und Verwandtenforschung würden dementsprechend unter Umständen nicht aufgrund der Erkenntnisse selbst, sondern wegen der sozialen Einbettung in der Durchführung und Ergebnisrezeption nachgefragt werden.

DTC-Gentests können ebenso ein Bestandteil eines technikorientierten Lebensstils sein, der Selbst-Quantifizierung, Biohacking und die Unterstützung datengetriebener Forschung mit einschliesst (Ruckenstein, 2017). In Bezug auf gesundheitsbezogene Gentests sieht Saukko (2018) die längerfristige Attraktivität derartiger Onlineplattformen auch darin, dass die Suche in den Daten aufgrund der veränderten Datengrundlage und Algorithmen immer wieder scheinbar Neues hervorbringt. Dieser Befund kann auch auf DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung umgelegt werden: Die Unternehmen werben explizit mit der ständigen Weiterentwicklung der Berechnungsmethoden und Referenzpopulationen. Die Suche nach Herkunft und Verwandten wird fortwährend weiter betrieben und schafft neue Erlebnisse: «The tentativeness seeks to keep users engaged, tinkering with their data» (Saukko, 2018, S. 1316). Daneben sind sozioökonomische Gründe möglich, falls die «Klärung von Herkunftsfragen mit gegenwärtigen Auseinandersetzungen über Rechte und Vorteile verknüpft ist» (Scully et al., 2016, S. 164; eigene Übersetzung).

Ein Umstand für die Durchführung eines DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtschaftsanalyse sind ausserdem Adoptionsfälle, Spendekinder oder andere Personen, bei denen biologische Eltern(teile) nicht bekannt oder unklar sind; die Betroffenen versuchen unter Umständen, Verwandte zu identifizieren und mehr über ihre biologische Abstammung zu erfahren

(Adams & Allan, 2013; Baptista et al., 2016; Klotz, 2016). Bei der Suche nach Verwandten kann die biologische Abstammung aber auch unbeabsichtigt infrage gestellt werden. Exemplarisch dafür ist der Testverlauf eines interviewten Nutzers: Wurde der Test ursprünglich wegen Neugierde und dem diffusen Gefühl, Halbgeschwister haben zu können, durchgeführt, so führten die Ergebnisse des DTC-Gentests zur Entdeckung, aus einer Samenspende entstanden zu sein (Interview 3). DTC-Gentests können auch in Adoptionssituationen relevant sein; nicht nur Adoptierte, sondern auch Adoptiveltern können an Herkunfts- und medizinischen Genanalysen interessiert sein, da sie mitunter wenig über die Krankengeschichte der Familie ihres Adoptivkindes wissen. Eltern identifizieren auch das Bedürfnis und Recht des Kindes, etwas über dessen biologische Abstammung zu erfahren (J. Crouch, Yu, Shankar, & Tabor, 2015).

Die Zusammenschau empirischer Untersuchungen zeigt, dass die Motivlagen für DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung divers sind. Die Bandbreite an Gründen reicht von eher abstrakten Interessen an Genetik und der eigenen Herkunft, über zielgerichtete genealogische Fragestellungen bis hin zum konkreten Wunsch der Schaffung sozialer Verbindungen. Studien weisen über explizite Motive hinaus auf möglicherweise unbewusste Gründe, die in Menschen das Bedürfnis nach Feststellung der eigenen Herkunft wecken und zur Durchführung von derartigen Gentests beitragen könnten.

3.4.2. Herkunft und Identität

Die Analyse der Unternehmenswebseiten zeigt, dass diese die Identitätsbildung oder -festigung als Auswirkung der Herkunfts- und Verwandtenforschung vermitteln. Sie werben damit, mittels DNA-Analyse neue Aspekte des eigenen Selbst und der persönlichen Identität zu erkennen und zu erfahren. Die individuelle Identität wird von einigen Unternehmen mit der Familiengeschichte verknüpft und eine familiäre Identität kreiert. Andere Produktdarstellungen vermitteln das Bild, dass die weit zurückliegende Herkunft in die getestete Person eingeschrieben sei, und geben das Gefühl einer Determinierung des Lebens und Seins durch diese biologische Abstammung (siehe Tab. 5).

Tab. 5: Identität als Thema der DTC-Gentest-Webseiten

Unternehmen	Beispielzitate
23andMe	«More ways to discover what makes you, you.»
Ancestry	«AncestryDNA eröffnet Ihnen eine neue Perspektive auf die eigene Herkunft und Identität.»
FamilyTreeDNA	«Do you know what you're made of?»
MyHeritage	«Ihr DNA-Test zeigt Ihnen [sic!] was Sie einzigartig macht [...]»

Quellen: 23andMe (2019g), Ancestry (2019e), FamilyTreeDNA (FamilyTreeDNA, 2019d), MyHeritage (2019b).

DTC-Gentestunternehmen bieten verschiedene Arten identitätsstiftender Kategorien an, nicht nur regionale oder nationale Verortungen. Im Fall nordamerikanischer Ureinwohnerinnen und Ureinwohner werden getestete Personen etwa im Hinblick auf ihre biogeografische Verortung «Nordamerika» als «indigene Ureinwohnerinnen und Ureinwohner» oder sogar spezifischer etwa als «Cherokee-Indianer» identifiziert (Walajahi, Wilson, & Hull, 2019). Ähnlich verhält es sich bei Angeboten, die «Völker» oder «Stämme» wie Germanen oder Wikinger identifizieren.

Die Suche nach Abstammung und Herkunft zur Produktion oder Festigung der eigenen Identität spiegelt sich zumeist nicht explizit in den Nutzungsmotiven wider. Jedoch kann mit Genealogie und Familienforschung ein Bedürfnis nach soziohistorischer Verortung verknüpft sein. Folgt man der Annahme, dass Identität in modernen Gesellschaften Identitätsarbeit bedeutet, Identitäten in sozialen Prozessen hergestellt und reproduziert werden (Abels, 2010), «transitorisch» (Straub & Renn, 2002) oder «Ereignisse» (Röttgers, 2016) sind, so können DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung als Mittel von Identitätsarbeit interpretiert werden (S. S.-J. Lee, 2013; Walajahi et al., 2019). Die subjektiv wahrgenommene Sicherheit über die eigenen Herkunft kann durch diese befördert werden (Horowitz et al., 2019) und das Selbstbild stärken.

DTC-Gentests können Identitäten jedoch auch infrage stellen, wenn die Ergebnisse der familiären Herkunftsgeschichte und kulturellen Zugehörigkeit widersprechen (Elliott & Brodwin, 2002; Shriver & Kittles, 2004). Es finden sich unterschiedliche und ambivalente Geschichten erweiterter, aufgewühlter oder gebrochener Identitäten durch DNA-Analyseergebnisse.

Es wird von Störungen der kulturellen Identität und familiärer Beziehungen (Yiaueki, 2018) oder von «genealogischer Desorientierung» (A. Nelson, 2008, S. 768; eigene Übersetzung) berichtet, die sich aus Infragestellung der Erkenntnisse klassischer Genealogie oder abweichenden Ergebnissen unterschiedlicher DTC-Gentestunternehmen ergeben (S. S.-J. Lee, 2013; Padawer, 2018).

Gleichzeitig weisen Studien darauf hin, dass die Identifizierung multipler Herkünfte nicht notwendigerweise problematisch ist. Vielmehr können gebrochene Verbindungen wiederhergestellt werden (Hochschild & Sen, 2015). Studien zeigen den Einbau der Pluralität als Kernbestandteil der eigenen sozialen Identität (Ruckenstein, 2017; Tutton, 2004). Dies kann mit der gesellschaftlichen Bedeutung von Individualität in Zusammenhang gebracht werden: «Eine der grossen Versprechungen der Konsumkultur ist Individualität und Differenzierung durch den Konsumakt» (Ruckenstein, 2017, S. 1030; eigene Übersetzung). Höhere Übereinstimmung mit «fremder» DNA kann so als Element einer stärker unverwechselbaren Identität gedeutet werden (Roth & Ivemark, 2018).

Die Nutzung von DTC-Gentests für die Identitätsarbeit nimmt unterschiedliche Züge an und kann von unterschiedlicher Bedeutung für das Leben der Betroffenen sein. Roth und Ivemark (2018) sehen ein Kontinuum zwischen Berücksichtigung und Nichtberücksichtigung von DTC-Gentestergebnissen in der Identitätsarbeit, welches mit den individuellen Bestrebungen und dem sozialen Kontext zusammenhängt: Während die Identitäten von manchen Individuen genetisch unterfüttert werden, weil Testergebnisse mit der vorbestehenden Identität übereinstimmen, werden die Gentestergebnisse von anderen zurückgewiesen, weil sie weder mit der eigenen Identität noch der sozialen Bewertung (etwa von Pluralität) in der eigenen sozialen Gruppe zusammenpassen. Diese Praxis der «Anpassung» der Testergebnisse an die eigenen Bedürfnisse wird auch von Panofsky (2019) als verbreitet angesehen.

3.4.3. Soziopolitische Dimensionen von Herkunft

Die Frage nach der eigenen Herkunft und Identität kann in manchen Kontexten mit kultureller Versicherung oder soziopolitischen Ansprüchen verbunden sein – etwa Rückkehrrechte von Vertriebenen, Zugehörigkeiten zu Gemeinschaften oder soziale Unterstützungsprogramme für Mitglieder bestimmter Gruppen (Elliott & Brodwin, 2002). DTC-Gentestunternehmen

verknüpfen in ihrer Rhetorik Herkunft mitunter mit «gegenwärtigen politischen Identitäten» (Walajahi et al., 2019, S. 4; eigene Übersetzung). Wird die genetische Perspektive über anderen Formen von Verwandtschaft, die von Gemeinschaften selbst als konstitutiv angesehen werden, gestellt, kann dies problematisch sein (Carey, 2019; Elliott & Brodwin, 2002; TallBear, 2013; Walajahi et al., 2019).

In Nordamerika und Australien werden Fragen des indigenen Status von Individuen oder Gruppen diskutiert (Leroux, 2018; Walajahi et al., 2019; Watt & Kowal, 2019). So gibt es Bestrebungen von Gruppen, über genetische Analysen einen «indigenen» Gemeinschaftsstatus zu erlangen. Für andere Gemeinschaften würden alleinig genetische Herkunftsbestimmungen wiederum ihre Zersplitterung oder den Ausschluss von Gruppenmitgliedern bedeuten, die aufgrund soziohistorischer Umstände ein sozialer Teil der Gruppe geworden sind²³ (Johnston, 2003). In Kanada nutzen wiederum die Nachkommen europäischer Siedlerinnen und Siedler, welche sich mit indigenen Stämmen vermischt haben, ihre geringen Anteile «indigener» DNA, um politische und wirtschaftliche Ansprüche zu stellen und nationalistische Narrative zu stützen (Leroux, 2018).

Zusammenfassend kann festgehalten werden, dass DTC-Genests für Herkunfts- und Verwandtschaftsanalysen unterschiedliche Bedeutungen in der individuellen und sozialen Identitätsarbeit haben können. Sie können die Identität von Einzelnen oder Gruppen untermauern oder stören – aber auch gänzlich irrelevant sein. Die Auswirkungen können positiv, negativ oder womöglich ambivalent ausfallen; aus Momenten der Verunsicherung entstehen mitunter konstruktive Identitätsarbeit und neue soziale Gruppenbildungen. Eine quantitative Einschätzung, wie oft es zu den verschiedenen Auswirkungen kommt, ist basierend auf der vorhandenen Studienlage nicht möglich. Es ist aber die politische und soziale Dimension hervorzuheben, die sich hinsichtlich der Verwendung von Genanalysen für Gruppenzuordnungen und -identität zeigt. Einige der hier besprochenen Dimensionen mögen in der Schweiz aufgrund der soziohistorischen Rahmenbedingungen weniger prävalent als in den USA oder Kanada sein.

²³ Ein Beispiel sind die Freedmen, geflüchtete Sklavinnen und Sklaven, welche aufgrund ihrer historischen Kriegsallianz mit den Seminolen ein Mitgliedschaftsrecht in deren Stamm erhielten, welches nun mit Verweis auf mangelnde biologische Abstammung angezweifelt wird.

Dennoch weist die Diskussion rund um die Identifikation der Zugehörigkeit zu oder überhaupt der Existenz von Gemeinschaften auf ein grundsätzliches Spannungsfeld zwischen biologischen und sozialen Kriterien für die Klärung von Zugehörigkeit und Differenz hin – ein Feld, in dem politische oder wirtschaftliche Interessen eine Rolle spielen. Auch stellt sich die Frage, inwiefern die genetische Genealogie bestehende destruktive gesellschaftliche Züge und Entwicklungen wie Rassismus, die ja auf eine biologische Grundierung von Gruppen und Gemeinschaften bauen, in sich trägt oder diese unterstützt.

3.4.4. Überwindung oder Verstärkung von Rassismus?

Die Identifikation von genetischen Gemeinsamkeiten kann Feindseligkeiten zwischen sozialen Gruppen reduzieren, die von Unterschieden Ressentiments anfachen (Kimmel, Huesmann, Kunst, & Halperin, 2016). DTC-Gentestunternehmen werben mit dem Beitrag ihrer Gentests für die Identitätsarbeit, grenzen sich aber von deren rassistischer Nutzung ab. Sie betonen die Gleichheit aller Menschen und den Facettenreichtum der Herkunftsanalysen (23andMe, 2017; S. S.-J. Lee, 2013). Die Darstellung der Herkunftspluralität könne Rassismen entgegenwirken und die Identifikation der weit zurückliegenden Herkunft verweise immer auf ein geteiltes Erbe der Menschheit, so die Unternehmen. Die Beschäftigung mit verschiedenen Herkünften könnte Offenheit fördern: Personen, die einen DTC-Genetest durchführen haben lassen, geben etwa an, dass sie mehr über die Kultur und Geschichte der Herkunftsregionen erfahren wollen (Wagner & Weiss, 2012).

Ob die Arbeit an der eigenen Identität und die Gemeinschaftsbildung diese potenzielle Vielfalt letztendlich nutzen, oder ob in der individuellen und sozialen Praxis nach Eindeutigkeit in der Herkunft gestrebt wird, dürfte je nach Individuum, Situation und sozialem Kontext unterschiedlich sein. In jedem Fall stellt sich die Frage, ob entgegen der Intention der DTC-Gentestunternehmen Rasse-Kategorien, wenn schon nicht explizit, so

doch latent über die Identifikation scheinbar klar abgegrenzter Herkünfte, reproduziert werden.²⁴

Als Rassekategorien in der zweiten Hälfte des 20. Jahrhunderts zunehmend kritisch beurteilt wurden, traten andere Konzepte an ihre Stelle, um menschliche Gruppen zu kategorisieren, etwa Herkunft, Ethnie oder Population. Obwohl die Sequenzierung des menschlichen Genoms die weitgehende genetische Gleichheit aller Menschen feststellte, gelangen die verbleibenden Unterschiede in den Fokus der immer genaueren DNA-Analysen. Yudell (2011) spricht vom «Paradox des genomischen Zeitalters» (eigene Übersetzung): Einerseits zeige die Wissenschaft, dass Rassekategorien die menschliche genetische Diversität nicht abbilden, andererseits würden manche Forschenden Rassekategorien immer noch als nützliche Annäherung heranziehen, um eben genetische Vielfalt in Studien beachten zu können. Forschende sehen die wissenschaftliche Berücksichtigung der Unterschiede verschiedener Gruppen, die entlang von Rasse, Ethnie oder Herkunft identifiziert werden, mitunter gerade als Frage sozialer Repräsentation und Gerechtigkeit an. Genetischen Ancestry Information Markers wird von Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern ein höheres Mass an Präzision, Wissenschaftlichkeit und Nützlichkeit zugesprochen als sonst genutzten Kategorien wie Ethnie oder Hautfarbe (Shim, Ackerman, Darling, Hiatt, & Lee, 2014). Das Problem sieht Yudell (2011) jedoch darin, dass derartige Kategorien-Systeme für Gruppen selbst in der Wissenschaft kaum losgelöst von gesellschaftlichem Rassismus gedacht und genutzt werden können.

Das Aufkommen von DTC-Genests für Herkunfts- und Verwandtenforschung wird vor diesem Hintergrund kritisch gesehen. Die American Society of Human Genetics (2008) sieht in der Feststellung der Herkunft mittels DNA-Analyse das Risiko der Unterstützung gesellschaftlicher Rassismen. Die Konstruktion von scheinbar klar abgegrenzten, biologisch bestimmbaren Herkunftsgruppen könne Stigmatisierung und Diskriminierung Vorschub leisten. Die scheinbar neutrale biogeografische Herkunft stehe in

²⁴ Amnesty International (2015) unterscheidet «Rassismus als Ideologie», welche Menschen aufgrund bestimmter biologischer oder anderer Eigenschaften (Herkunft, Ethnie, Nationalität) bestimmte Eigenschaften zuschreibt, und «rassistische Diskriminierung», wenn basierend auf «Erscheinung, Hautfarbe, Herkunft, Ethnie oder Nationalität» negative Praktiken gesetzt werden.

Verbindung mit gesellschaftlichen Vorstellungen und Annahmen über eine Region. Bardill und Garrison (2015, S. 903) sprechen von einer «Verschmelzung» («conflation») von Rasse und Herkunft. Beispielsweise bezeichne die Herkunft «Afrika» in sozialen Kontexten nicht nur eine geografische Gegebenheit, sondern beinhalte auch das soziale Konstrukt dessen, was mit diesem Kontinent in Verbindung gebracht wird. Ein Grund für die Vermischung von Rasse und biogeografischer Herkunft wird in der schweren Operationalisierbarkeit von Herkunft gesehen, die je nach Unternehmen unterschiedlich ausfällt und vage bleibt. Deshalb würden «häufig naive Rassenkategorien auf die Ergebnisse projizieren» (Blell & Hunter, 2019, S. 5; eigene Übersetzung). Die Ergebnisdarstellung kann ihr Übriges dazu tun: «Falls ein Gentest dich als 78 Prozent Norweger, 12 Prozent Schotte und 10 Prozent Italiener identifiziert, dann ist es einfach anzunehmen, dass es so etwas wie weisse DNA gibt» (S. Zhang, 2016; eigene Übersetzung).

Selbst wenn mittels DNA-Herkunftsanalysen Rassekonzepte nicht absichtlich reproduziert werden, können Gentestergebnisse dennoch rassistische und diskriminierende Praktiken stützen. Berichte zeugen davon, dass diese DNA-Analysen von einzelnen Gruppen für rassistische Zwecke verwendet werden, etwa von weissen Nationalistinnen und Nationalisten in den USA, um ihre Herkunft und ihren Status zu beweisen (Reeve, 2016; S. Zhang, 2016). Unerwünschte Resultate – etwa schwarze Vorfahren – werden in diesen Gruppen unterschiedlich aufgenommen und verarbeitet (Panofsky & Donovan, 2019). Die Identifizierung des Status als Ureinwohnerinnen und Ureinwohner über genetische «Reinheit» – über einen hohen Anteil an «indigener» DNA – kann indigenen Gruppen, deren Mitglieder über die Zeit Beziehungen mit Mitgliedern anderer Gruppen eingegangen sind, diesen Status und damit verbundene kollektive Rechte entziehen. Rechtspopulistische und rassistische Gruppen können die Rechte dieser Gemeinschaften basierend auf der Feststellung, dass sie dem genetischen Anschein nach «verschwunden» sind, versuchen auszuhöhlen (Chomsky, 2018).

Sommer (2010) zeichnet nach, wie in sozialer und medialer Praxis in der Schweiz eine Beurteilung von Gruppen basierend auf der biogeografischen Herkunft hergestellt wird. Sie beschreibt, wie in Internet und Massenmedien biogeografische Herkunft mit Unterschieden zwischen Bewohnerinnen und Bewohnern von Regionen (etwa Zürich und Basel), mit der Authentizität einer Nationalzugehörigkeit (die germanisch-stämmigen als

deutschere Deutsche), aber auch mit politischen Ansprüchen in Verbindung gebracht werden. Sie resümiert: «Die genetische Diversität von heutigen Nationen und Ethnien und die komplexe Abstammung einzelner Menschen wird zwar betont; aber es gibt Momente, in denen diese alten Neuigkeiten kippen [...]. Wenn eines der nun genetisch bestimmten Urvölker, welches zur heutigen Bevölkerung eines Landes beigetragen hat, historisch enger mit der nationalen Identität verbunden war als andere, dann kann es geschehen, dass die Träger dieses genetischen Profils als besonders repräsentativ für das Land gelten» (Sommer, 2010, S. 65).

Mit Blick auf die Geschichte des 20. Jahrhunderts und in dieser Zeit stattgefundener systematischer rassistischer Diskriminierung bis hin zu Genoziden (Beiträge in Bloxham & Moses, 2010) und die Rolle von Wissenschaft und Medizin dabei (Beiträge in Rubenfeld, 2010) erscheint eine vorsichtige Haltung gegenüber der Kategorisierung von Menschen entlang ihrer biologischen Grundlagen angebracht. DTC-Herkunftsanalysen lassen sich instrumentell für soziale und politische Zwecke nutzen. Sie können aber auch unbeabsichtigte soziale Auswirkungen mit sich bringen, etwa die implizite Verstärkung der Charakterisierung von Menschen entlang scheinbar «objektiver» Kriterien wie der biogeografischen «Herkunft», die zwar Kategorien wie Rasse oder Volk ersetzen, nicht jedoch damit verbundene Konzepte und Beurteilungen eliminieren.

3.4.5. Verwandtensuche und Identität

Die Verwandtensuche kann das Leben und Selbstverständnis der Getesteten, von deren Familien und Angehörigen verändern. Unbeabsichtigt können biologische Eltern, Geschwister oder andere Verwandte identifiziert werden. Diese können in Verbindung mit Adoptionen, Samen- oder Eizellspenden (Spendekinder), Kindesverwechslungen nach der Geburt, Verwechslung von Embryonen oder Spermien im Zuge einer künstlichen Befruchtung stehen. Auch Kinder aus einvernehmlichen sexuellen Beziehungen ausserhalb bestehender fester sozialer Partnerbeziehungen, Vergewaltigungen oder anderen Konstellationen könnten biologisch Verwandte finden. Im Fall der Nutzung der Verwandtensuche mittels DNA-Abgleichs könnten unbekannte Eltern oder andere Verwandte auftauchen oder die angenommenen Eltern keine Übereinstimmung aufweisen. Ebenso kann die Herkunftsbestimmung in manchen Konstellationen eine Eltern-

schaft derart in Zweifel ziehen, dass weitere Recherchen und reguläre Elternschaftstests angestellt werden (Hunt, 2018).

DTC-Gentestangebote können auch zielgerichtet bei Vermutung falsch angenommener Abstammung als Elternschaftstests verwendet werden (Larmuseau, 2019; Moray et al., 2017).²⁵ Zwar streichen einige Unternehmen hervor, keine Vaterschaftstests anzubieten (Ancestry, 2019e) oder dass die Tests keine gerichtlich anerkannten Vaterschaftstests darstellen (FamilyTreeDNA, 2019a), jedoch verhindern die Unternehmen einen gegenteiligen Gebrauch nicht durch zielgerichtete Massnahmen. Eltern, Vertraute des Kindes oder das Kind selbst könnten eine Speichelprobe des Kindes und der Eltern, Grosseltern, Onkel und Tanten oder Geschwister zur DNA-Analyse und zum Abgleich über die Verwandtensuchfunktion einreichen. Schlüsse über eine nicht vorhandene biologische Elternschaft können direkt oder indirekt getroffen werden, etwa wenn DNA-Verwandtschaftssuchen keine oder zu geringe Übereinstimmung mit den vermeintlichen Grosseltern oder anderen Verwandten oder nur geringere als zu erwartende Übereinstimmung mit leiblichen Geschwistern identifizieren.

Adoptierte Kinder suchen mitunter zielgerichtet nach ihren leiblichen Eltern (Müller & Perry, 2001a, 2001b). Ebenso ist für viele Spendekinder das Auffinden der Spenderinnen und Spender oder leiblicher Geschwister ein Bedürfnis. Die Suche nach und Identifikation der eigenen leiblichen Eltern ist legitim.²⁶ Die Kontaktaufnahme wird dabei von den meisten Spenderinnen und Spendern sowie Spendekindern positiv beurteilt (Beeson, Jennings, & Kramer, 2011; Jadvá, Freeman, Kramer, & Golombok, 2010). Das Streben danach kann aber dennoch mit dem Bedürfnis der leiblichen Eltern nach Privatsphäre und zuvor getätigten Zusagen über Anonymität in Konflikt geraten (Allan, 2012; Mroz, 2019).

²⁵ In der Schweiz sind Vaterschaftstests ausserhalb eines behördlichen Verfahrens bei einem urteilsunfähigen Kind ohne Einwilligung der Mutter oder einer anderen gesetzlichen Vertretung (mit Ausnahme des Vaters) nicht erlaubt, auch nicht nach dem revidierten GUMG (2018, Art. 51). Ausserdem muss das Labor über rechtliche Bestimmungen und mögliche Auswirkungen aufklären (Art. 51 Abs. 3).

²⁶ Im Einklang mit der UN-*Kinderrechtskonvention* hat jedes Kind «soweit möglich das Recht, seine Eltern zu kennen» (Art. 7 Abs. 1 Übereinkommen über die Rechte des Kindes, 1997).

Genetische Verwandtensuche stellt für adoptierte Personen ein Hilfsmittel der Identitätsarbeit und Möglichkeit der Rekonstruktion familiärer Krankengeschichten dar (Baptista et al., 2016; Mitchell, 2017). Gleiches gilt für Spendekinder, welche Fragen nach ihrer Identität mit ihrer biologischen Abstammung verknüpfen (Allan, 2012). Es finden sich mehrere Fälle, in denen Adoptierte mit neuen Erkenntnissen, sozialen Netzwerken und Verwandtschaftsbeziehungen lernen müssen umzugehen, diese aber positiv beurteilen (Imbeault, 2019; Padawer, 2018; Swarns, 2012). Ebenso können die Adoptiveltern oder Empfangende einer Samen- oder Eizellspende ein Interesse an der Herkunft ihres Kindes aufweisen, um ihren Kindern eine Antwort auf die in sozialen Zusammenhängen gestellte Frage nach ihrer biologischen Herkunft oder Familiengeschichte zu ermöglichen (J. Crouch et al., 2015; Mroz, 2019).

Infobox 15: Unbekannte Eltern aufgrund von Adoption, Samen- und Eizellspende

In der Schweiz haben Adoptierte das Recht, die Identität der leiblichen Eltern zu erfahren. Jeder Kanton bietet eigene Beratungsstellen für diese Zwecke an (Bundesamt für Justiz, 2018). Zwar sind anonyme Geburten in Krankenhäusern der Schweiz nicht erlaubt, jedoch gibt es die Möglichkeit, dass Eltern ihre Kinder über die Adoption nicht informieren, dass in der Vergangenheit oder in anderen Ländern die Dokumentierung nicht ausreichend war oder dass Kinder anonym nach der Geburt abgegeben wurden.

Seit 2001 ist die anonyme Samenspende verboten. Ein mittels Samenspende gezeugtes Kind kann mit 18 Jahren Auskunft über den Spender verlangen (Art. 27 FMedG). Falls Personen für Samenspenden ins Ausland gehen oder ausserhalb offizieller fortpflanzungsmedizinischer Zentren durchführen, steht dieser Weg nicht offen. Ähnlich ist es bei Personen, die vor 2001 durch Samenspende gezeugt wurden. Eltern müssen ihren Kindern nichts von der Samenspende sagen – und ein Teil tut dies auch nicht (Daniels, Gillett, & Grace, 2009; Indekeu et al., 2013). Eine Eizellspende ist in der Schweiz verboten, jedoch wird angenommen, dass Kinder infolge einer Eizellspende im Ausland gezeugt werden. Auch dann kann die Spenderin mitunter nicht einfach identifiziert werden.

Wenn Personen keine Informationen über ihre leiblichen Eltern erhalten (siehe Infobox 15), können DTC-Gentests Ansatzpunkte für Recherchen bilden (Fetters, 2018). Mit den anwachsenden genetischen Datenbanken erhöht sich die Wahrscheinlichkeit, die leiblichen Eltern direkt oder über die Identifikation von mit diesen verwandten Personen zu finden. In diesem Zusammenhang wird bereits vom «Ende der Spende-Anonymität» (Harper, Kennett, & Reisel, 2016) gesprochen; eine Entwicklung, die auch in Inter-

views (2 und 3) aufgebracht wurde. Dabei könnten nicht nur die Spende-kinder selbst etwas über ihre Abstammung herausfinden, sondern mitunter Männer als Samenspender und Frauen als Eizellspenderinnen über ihre Nachkommen identifiziert werden (Crawshaw, 2018). Ebenso wäre es denkbar, dass Personen leibliche Geschwister entdecken, die mittels Spende gezeugt oder zur Adoption freigegeben wurden.

Darüber hinaus existieren Berichte von Personen, die durch DTC-Gentests zufällig herausgefunden haben, dass ihr angenommener Vater nicht ihr biologischer Vater, ihre angenommene Mutter nicht ihre biologische Mutter ist oder die eigenen Kinder keine eigenen leiblichen Nachfahren sind. Die Situationen, in denen dies zutage tritt, sind so unterschiedlich wie die Auswirkungen auf die involvierten Personen. In manchen Fällen kann diese Erkenntnis noch mit den beteiligten Personen geklärt und das biologische Elternteil identifiziert werden; in anderen nicht mehr. Manchmal ist die Kontaktaufnahme mit dem biologischen Elternteil möglich; in wieder anderen ist Kontaktaufnahme nicht erwünscht oder die Person schon verstorben. Die Geschichten der Betroffenen sprechen von Gefühlen wie Zorn, Verlust, Trauer oder Einsamkeit, aber auch von Freude über neugewonnene Verwandte. Es wird von aufgerüttelten oder gänzlich zerbrochenen Beziehungen berichtet; manche wünschen sich, niemals davon erfahren zu haben, andere sind froh darüber (Ash, 2018; Belluz, 2014; Doe, 2014; Kolata, 2017; McLoughlin, 2018).

Die eigene Abstammung kann auch wegen der Zeugung im Zuge einer Vergewaltigung unbekannt sein (Heynen, 2007; Livesey, 2017; van Ee & Kleber, 2013). DNA-Herkunftsanalysen können auf diese kürzer oder länger zurückliegenden sexuellen Gewalterfahrungen verweisen (Merz, 2016). Beispielsweise führen Nachfahren von Sklavinnen in Amerika ihre europäische Herkunft mitunter auf Vergewaltigung zurück (Wright, Wagner, Shriver, Fernandez, & Jablonski, 2019). Auch andere Fälle historischer sexueller Gewalt wurden mittels Gentests rekonstruiert (Hughes, 2019).

Wie häufig diese Konstellationen und Ereignisse infolge von DTC-Gentests auftreten, ist mangels empirischer Daten nicht zu sagen; es finden sich qualitative Studien oder Medienberichte über einzelne Fälle, jedoch keine grösseren systematischen Untersuchungen.

3.4.6. Testung von Minderjährigen

Die DNA-Analyse im Rahmen von DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung wird selten in Bezug auf die Testung Minderjähriger diskutiert.²⁷ Durch den Vertrieb der Gentests über das Internet und die Ziehung der Probe durch Privatpersonen könnten Minderjährige jedoch ohne Einwilligung aller Erziehungsberechtigten getestet werden. Gerade die Identifikation ursprünglich falscher Zuschreibung von Elternschaft wird kritisch gesehen (Moray et al., 2017). Ebenfalls könnten Erwachsene die DNA von Minderjährigen für Forschungszwecke zur Verfügung stellen, was Fragen von Datenschutz und informierter Einwilligung aufwirft (Ross, Saal, David, & Anderson, 2013). Das revidierte GUMG (2018) zieht die Grenze der Durchführung von DTC-Gentests für Herkunftsanalysen nicht entlang einer Minder- beziehungsweise Volljährigkeit, sondern im Hinblick auf die Urteilsfähigkeit der Person.

Eine Überblicksstudie aus 2017, welche Unternehmensbestimmungen hinsichtlich der Testung von Minderjährigen untersucht hat, zeigt, dass die meisten der betrachteten 43 Unternehmen gar keine Information darüber geben, ob die DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung für Minderjährige gedacht sind (46,5 Prozent), und viele andere (41,9 Prozent) explizit angeben, dass Minderjährige getestet werden können.²⁸ Etwas mehr als die Hälfte der Seiten (61 Prozent), welche die Testung von Minderjährigen explizit erlauben, geben an, dass ein Erziehungsberechtigter in die Testung einwilligen muss (Moray et al., 2017). Die hier betrachteten vier Unternehmen geben in ihren Bestimmungen alle an, dass die DTC-Gentests zwar nicht für die Nutzung von Kindern oder Minderjährigen intendiert sind, dass aber die Eltern oder Erziehungsberechtigten einen Gentest für ihr Kind beauftragen können. Ancestry, FamilyTreeDNA und MyHeritage spezifizieren in den Nutzungsbedingungen 13 Jahre als Mindestalter dafür. Die Erwachsenen sollen einschätzen, ob ihr Kind dafür bereit ist

²⁷ Die Durchführung gesundheitsbezogener Gentests an Minderjährigen wird eher thematisiert: Generell werden prädiktive, medizinisch relevante Gentests an Minderjährigen dann als vertretbar angesehen, wenn daraus folgende etwaige Diagnosen einen präventiven oder therapeutischen Mehrwert bieten (Borry, Stultiens, Nys, Cassiman, & Dierickx, 2006).

²⁸ Einige implizieren, dass sie erlaubt sei (4,7 Prozent), etwa indem sie eine Anleitung für die Testung Minderjähriger geben.

beziehungsweise es möchte. Das Unternehmen sieht schliesslich die Verantwortung für etwaige Folgen bei den Erziehungsberechtigten. Ob die einreichende Person tatsächlich erziehungsberechtigt ist, wird nur über eine einfache Auswahlbox abgefragt.²⁹ 23andMe (o. J.) zeigt in einer eigenen kurzen Anleitung, wie mit jüngeren Kindern ab 9 Jahren über Genanalyse gesprochen werden kann, und gibt in den Nutzungsbedingungen kein Mindestalter dafür an.

Von unterschiedlichen Seiten wird die DTC-Testung von Minderjährigen als problematisch angesehen. Die österreichische Bioethikkommission etwarrät vom «Einsenden von DNA von Minderjährigen oder nicht einwilligungsfähigen Personen zur Gen- oder Genomanalyse im Internet durch ihre Eltern oder gesetzlichen Vertreter [...] nachdrücklich» ab³⁰ (Bioethikkommission beim Bundeskanzleramt, 2010, S. 1). Der Deutsche Ethikrat (2013, S. 143) und die österreichische Bioethikkommission (2010) weisen in ihren Stellungnahmen zu DTC-Gentests im Allgemeinen auf das Problem der unzureichenden Identitätsüberprüfung hin. Andere Ethikkommissionen legen strengere Massstäbe nur in Bezug auf die Testung von Minderjährigen bei medizinischen DTC-Gentests an, nicht jedoch bei Lifestyle- oder anderen DTC-Gentests (Timothy Caulfield et al., 2015). Wenn Unternehmen nicht einen «Nachweis der Erziehungsberechtigung» und einen «Altersnachweis des Kindes» verlangen, verletze dies nach Ansicht von Weichert (2018, S. 26–27) sogar die europäische Datenschutzgrundverordnung. In Bezug auf die weitere Verwendung von Daten von Minderjährigen für Forschungszwecke stellen sich darüber hinaus Fragen der Informierung und Einwilligung (siehe Abschnitt 3.6.2).

3.5. Datenschutz und Privatsphäre

Der Schutz der persönlichen Daten und der Privatsphäre wird von Bioethikkommissionen und anderen Gremien als zentrale Herausforderung von DTC-Gentests betrachtet (Rafiq, Ianuale, Ricciardi, & Boccia, 2015).

²⁹ Andere Unternehmen verlangen, dass ein Elternteil oder eine erziehungsberechtigte Person diese Verbindung mittels Identitätsnachweis belegt (24Genetics, 2019d).

³⁰ Sie unterscheidet dabei nicht zwischen DTC-Gentests für verschiedene Zwecke.

Denn genetische Daten sind «sensitive personenbezogene Daten», die sich im Lauf des Lebens nicht verändern und die nicht vollkommen anonymisiert werden können (Weichert, 2019, S. 150).³¹

3.5.1. Datenschutz aus Sicht der Konsumentinnen und Konsumenten

Wie wichtig sind Fragen von Datenschutz und Privatsphäre für Kundinnen und Kunden von DTC-Gentestfirmen? Dazu gibt es je nach Studie und befragten Gruppen zum Teil unterschiedliche Antworten. In einer Umfrage unter Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern aus der Schweiz, die einen DTC-Gentest durchführen haben lassen, hatten rund 2 Prozent ernsthafte und 55 Prozent einige Bedenken in Bezug auf Privatsphäre und Vertraulichkeit der Daten und Informationen – was sie nicht von einer Durchführung abgehalten hat; 43 Prozent hatten keine Bedenken. Rund 20 Prozent gaben an, dass sie Bedenken in Bezug auf Datenzugriffe dritter Firmen hätten (Vayena et al., 2012). Unter älteren Schweizerinnen und Schweizern gaben rund 27 Prozent an, dass sie einen DTC-Gentest wegen Datenschutzbedenken nicht durchführen lassen würden (Mählmann et al., 2016). 39,8 Prozent der Kundinnen und Kunden zweier DTC-Gentestfirmen gaben in einer Umfrage an, dass sie Fragen von Privatsphäre in ihrer Kaufentscheidung «sehr berücksichtigt» hätten; demgegenüber 20,8 Prozent, sie hätten sie «überhaupt nicht berücksichtigt» (Roberts et al., 2017). In einer US-amerikanischen Studie wiederum nannten 25 Prozent der Personen, die zwar von DTC-Gentests wussten, aber keine durchführen haben lassen, Bedenken über den unzureichenden Schutz der Privatsphäre als Grund dagegen an (Wagner & Weiss, 2012). Datenschutzbedenken gegenüber DTC-Gentestfirmen, aber in anderen Fällen auch gegenüber niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten, zeigen weitere Studien (Hendricks-Sturup & Lu, 2019).

Datenschutz ist bei Konsumentinnen und Konsumenten also ein beachtenswertes Thema, wenngleich Gruppenunterschiede in der Sensibilität für Datenschutzfragen und Beurteilung der Datennutzung bestehen. Daten-

³¹ Die Nutzung von dritten Plattformen (siehe Abschnitt 3.1.3) wirft ähnliche Fragen des Datenschutzes auf, auf die hier nicht gesondert eingegangen wird.

schutzbedenken halten Personen jedoch mitunter nicht von der Inanspruchnahme von DTC-Gentests ab. Dieses Phänomen wird in Bezug auf Internetdienste im Allgemeinen als «Privacy Paradox» diskutiert (Barth & de Jong, 2017; Dienlin & Trepte, 2015; Kokolakis, 2015; Norberg, Horne, & Horne, 2007).

3.5.2. Datenschutzmassnahmen bei DTC-Gentests

Die Herausforderungen und Risiken in Bezug auf Datenschutz überschneiden sich bei DTC-Gentests mit denen anderer Internetdienstleistungen, etwa Onlinegeschäften, sozialen Netzwerken oder E-Banking. Mittels unterschiedlicher Strategien, die bei den Diensten selbst (z. B. «Hacken» von Datenbanken) oder bei Kundinnen und Kunden (z. B. Schadprogramme oder Phishing) ansetzen könnten, wäre es prinzipiell möglich, illegal an gespeicherte Daten zu gelangen. Die Möglichkeiten, mit einem Datendiebstahl umzugehen, sind bei DNA-Daten aber eingeschränkter als bei anderen Arten von Daten: Während gestohlene E-Mailadressen, Passwörter oder Kreditkarten deaktiviert und geändert werden können, ist die eigene DNA unwiderruflich festgelegt (Weichert, 2019). Selbst wenn DNA-Daten derzeit wenig aussagekräftig sind, könnten sie im Zuge der wissenschaftlichen Entwicklung an Bedeutung gewinnen und für Versicherungsgesellschaften, staatliche Behörden oder andere von Interesse sein. Und bereits heute wird das Potenzial der kriminellen Nutzung gesehen, insbesondere von Plattformen für die Verwandtensuche mittels DNA-Daten³² (Ney et al., 2018).

Die Unternehmen beschreiben ihre Sicherheitsvorkehrungen unterschiedlich genau. Manche verweisen allgemein auf die Einhaltung von Industriestandards, ohne genauer zu präzisieren, wie diese beschaffen sind. Die meisten Unternehmen geben an, «adäquate» oder «wirtschaftlich vertretbare» Sicherheitsbemühungen umzusetzen, dass jedoch immer ein Restrisiko bleibe. Identifizierte Sicherheitsmassnahmen sind unter anderem die De-

³² Mittels selbst erstellter oder manipulierter DNA-Profile könnte beispielsweise Elternschaft fälschlich zugeschrieben oder das Vertrauen vermeintlich biologischer Verwandter erschlichen werden. Ney et al. (2018) behandeln darüber hinaus noch eine Reihe anderer Anwendungsszenarien, die etwa auch Erpressung und Identitätsdiebstahl beinhalten.

Identifikation von genetischen Proben und Daten, die Anpassung der Sicherheit der Software im Entwicklungsprozess, die Datenverschlüsselung entlang nicht näher spezifizierter Standards, die Differenzierung des Datenzugriffs für unterschiedliche Personengruppen im Unternehmen (z. B. Trennung von persönlichen und genetischen Daten), ein Login mittels Zwei-Faktor-Authentifizierung³³ oder die Anwendung sicherer Datenübertragungsprotokolle im Internet.

Die Beschreibungen dieser Massnahmen bleiben jedoch häufig unkonkret (Hazel & Slobogin, 2018). Wie gross das Risiko für den Zugriff auf persönliche und genetische Daten ist, ist mangels Detailinformationen über Sicherheitsstandards und -praktiken der Unternehmen oder der beauftragten Labors kaum abzuschätzen. Eine Reihe von DTC-Genetestunternehmen haben 2018 diesbezüglich Richtlinien ausgearbeitet, die nicht nur Datensicherheit, sondern auch Transparenz in Datenangelegenheiten und die Informierung von Kundinnen und Kunden betrifft (Future of Privacy Forum, 2018); diese Richtlinien werden auch von der Association for Molecular Pathology (2019) gestützt.

In einem publizierten Fall sind E-Mailadressen und verschlüsselte Passwörter von über 90 Millionen Kundinnen und Kunden eines Unternehmens im Internet aufgetaucht. Kreditkarteninformationen, genetische oder persönliche Daten waren jedoch nicht betroffen. Das Unternehmen gibt an, Kreditkartendaten würden nur von Zahlungsdienstleistungsfirmen, Genealogie- und DNA-Daten in separaten und gesicherten Systemen gespeichert (MyHeritage, 2018c).

Letzten Endes kann hier, wie bei anderen Daten, kein hundertprozentiger Schutz erreicht, sondern nur das Risiko eines Datendiebstahls reduziert werden. Dementsprechend vorsichtig und selektiv sollte mit der Preisgabe von persönlichen oder genetischen Daten umgegangen werden. Gleichzeitig würde eine konkretere Beschreibung der unternehmenseigenen Sicherheitsmassnahmen eine Beurteilung der Sicherheit der eigenen Daten vereinfachen und besser informierte Kaufentscheidungen ermöglichen.

³³ Für den Login wird neben Nutzungsname und Passwort ein Code, der an ein weiteres registriertes Gerät gesendet wird (z. B. Smartphone), benötigt.

3.5.3. Datenschutzbestimmungen: Datenerhebung und -nutzung

Bevor DTC-Genests bestellt werden, müssen Konsumentinnen und Konsumenten in die Nutzungs- und Datenschutzbestimmungen des Unternehmens einwilligen. Eine Untersuchung US-amerikanischer DTC-Genestunternehmen hat 2017 auf 39 Prozent aller Webseiten keine öffentlich zugänglichen Dokumente zu Nutzungsbedingungen oder Datenschutzbedingungen gefunden. Generell schätzt diese Studie die Informationen über die Sammlung, Speicherung und Nutzung ihrer Daten als unzureichend ein (Hazel & Slobogin, 2018). Die vier hier näher untersuchten Unternehmen bieten Datenschutzbestimmungen an und erläutern diese zum Teil auf eigenen Webseiten (23andMe, 2018c, 2019k, 2019e; Ancestry, 2019g, 2019c; FamilyTreeDNA, 2019f; MyHeritageDNA, 2019c). Sie spezifizieren unterschiedlich genau, welche Daten gesammelt und gespeichert werden, wer Zugriff hat, zu welchem Zweck Daten genutzt werden und welche Zugriffsmöglichkeiten Kundinnen und Kunden haben.

Obligatorische Registrierungsdaten beinhalten Name, Passwort, E-Mailadresse, Telefonnummer, Versand- und Rechnungsadresse, Zahlungsinformationen, Geburtsdatum und Geschlecht. Die Unternehmen generieren Identifikationsnummern, die Proben und genetische Daten den jeweiligen Kundinnen und Kunden zuordnen und für die Pseudonymisierung genutzt werden. Sie lagern die DNA-Proben und speichern DNA-Daten und daraus abgeleitete Informationen. Für die Lagerung der biologischen Proben gibt es unterschiedliche Modelle (Abschnitt 3.5.4). Nutzungsinformationen wie IP-Adresse, Browser, Betriebssystem oder der Internetprovider werden identifiziert und gespeichert. Ausserdem werden, je nach Browsereinstellung und Zustimmung, das Surfverhalten (z. B. Verweildauer) und weitere Parameter verfolgt.

Die Unternehmen erfragen darüber hinaus optional manchmal Geburtsland oder selbst identifizierte Ethnie. Einige von ihnen ermöglichen ausserdem die Erstellung eines öffentlichen Profils mit weiteren Angaben. Im Rahmen von Umfragen, zum Beispiel für Forschungsprojekte oder Produktentwicklung, werden Angaben zum Phänotyp oder andere persönliche Eigenschaften, unter anderem körperliche Charakteristika, bekannte Erkrankungen und gesundheitsrelevante Merkmale erfragt. Dies erfordert das aktive Zutun der Kundinnen und Kunden und erfolgt auf freiwilliger Basis. Ebenso werden bereitgestellte Informationen über dritte Personen gesammelt. Auf Webseiten, welche klassische Genealogie anbieten, können beispielsweise

se persönliche Daten, Verwandtschaftsverhältnisse und biografische Ereignisse eingegeben oder Dokumente hochgeladen werden, welche die Unternehmen ebenfalls nutzen können.

Die Unternehmen spezifizieren in ihren Datenschutzerklärungen die Nutzung der Daten. Neben der Erbringung der von den Kundinnen und Kunden bestellten Dienstleistung und damit verbundener Prozesse (z. B. Zahlung, DNA-Analyse, Kommunikation) werden weitere Nutzungszwecke beschrieben, etwa Produktverbesserungen und -entwicklungen, Qualitätskontrolle und Sicherheitsmassnahmen. Ausserdem verwenden die Unternehmen aggregierte Daten über Nutzungsverhalten und aggregierte genetische Informationen für Marketingzwecke.³⁴ Die Verwendung von Daten für Forschung in Kooperationen setzt eine eigene Einwilligung voraus (siehe Abschnitt 3.5.6).

Die Unternehmen teilen laut Eigenangaben die erhobenen Daten im Rahmen der identifizierten Zwecke mit unterschiedlichen Personengruppen. Mitunter werden Datenkategorien unterschieden und nicht alle Datenarten mit allen angeführten Personengruppen geteilt. Zum Teil geht nicht klar hervor, welche Gruppe auf welche Daten genau Zugriff hat oder wer konkret diese Gruppen sind. Darüber hinaus teilen die Unternehmen Daten mit Mutter-, Tochter- oder Schwesterunternehmen und mit beauftragten Dienstleistungsbetrieben, etwa Labors, Zahlungsdienstleistern oder Biobanken. Unternehmen geben Daten an Strafverfolgungsbehörden oder andere Behörden weiter, falls dies rechtlich gedeckt ist und vorgeschrieben wird. Bei einzelnen Unternehmen können Kundinnen und Kunden darin einwilligen, ihre Daten auch in anderen Fällen für Verwandtenabgleiche zur Verfügung zu stellen. Bei Einwilligung werden Daten an kooperierende Forschungsorganisationen weitergegeben. Die DTC-Genetestunternehmen betonen, keine Daten mit Versicherungsgesellschaften oder Arbeitgeberinnen und -gebern zu teilen. Bei einer Unternehmensübernahme würden jedoch Kundinnen- und Kundendaten mit übernommen.

Es wurde bereits angemerkt, dass nur wenige Unternehmen genaue Angaben über das beteiligte Labor (z. B. Name oder Anschrift), in dem die

³⁴ Dies kann in den Einstellungen zur Privatsphäre auf den Seiten zum Teil untersagt werden.

DNA-Analyse durchgeführt wird, machen. Ähnlich verhält es sich mit weiteren kooperierenden Dienstleistungsbetrieben und auf welche Daten genau diesen Zugriff gewährt wird und wie. Überhaupt lässt sich ein Mangel an Konkretheit in den Datenschutzbestimmungen identifizieren. Gleichzeitig sind diese sehr umfangreich und erfordern höhere Lesekompetenzen, weshalb unklar ist, ob diese von allen Käuferinnen und Käufern verstanden werden (Hazel & Slobogin, 2018).

3.5.4. Zugriffs- und Einspruchsrechte

Kundinnen und Kunden haben unterschiedliche Möglichkeiten, die Nutzung ihrer Daten zu unterbinden, zu erweitern oder selbst auf die Daten zuzugreifen. Sie können bestimmte Arten der Datenverwendung in den Einstellungen zur Privatsphäre unterbinden und dennoch die Dienstleistung in Anspruch nehmen. Die vier untersuchten DTC-Gentestunternehmen bieten an, die eigene Probe, die daraus gezogenen genetischen Daten sowie persönliche Daten zu löschen. Die Löschung wird zumeist über das Interface oder den Kundinnen- und Kundendienst abgewickelt und nimmt eine gewisse Zeitspanne in Anspruch, häufig bis zu 30 Tage. Einschränkungen gibt es bei Daten, die auszugsweise bereits Eingang in Forschungsprojekte oder wissenschaftliche Publikationen gefunden haben. Teilen Kundinnen und Kunden selbst Daten mit anderen, so bleiben diese Daten auch bestehen; die Verantwortung dafür wird von den Unternehmen bei den Kundinnen und Kunden gesehen.

Während bei einem Unternehmen für die Aufbewahrung und weitere Analyse der biologischen Proben eine separate eigene Einverständniserklärung³⁵ abgegeben werden muss (23andMe, 2019d) – ansonsten wird die Probe nach der initialen Analyse zerstört –, muss bei anderen der weiteren Aufbewahrung aktiv widersprochen werden. Da die CLIA-Richtlinien, denen die Labors einiger Unternehmen folgen, die Speicherung einiger persönlicher und genetischer Daten vorsehen, sind die Labors verpflichtet, gewisse Daten und biologische Proben über einen bestimmten Zeitraum aufzubewahren – selbst wenn die Zerstörung der eigenen Probe angefragt

³⁵ Wird die Einwilligung zur Speicherung gegeben, kann die Probe bis zu zehn Jahre lang auch mittels anderer Verfahren erneut analysiert werden.

wird und das Unternehmen die Daten aus den eigenen Datenbanken entfernt. Ein Unternehmen versendet zwei Röhrchen für die Probenentnahme; eines davon wird an das Testlabor versandt; das andere wird im Unternehmen bis zu 25 Jahre gelagert, für den Fall, dass die erste Probe nicht analysiert werden kann (FamilyTreeDNA, 2019j, Abschn. 19); ein Grund für eine derart lange Lagerung der Probe, die nur als Absicherung für eine fehlgeschlagene Analyse gedacht ist, wird nicht gegeben.

3.5.5. Informationen über dritte Personen

Die Analyse der DNA für unterschiedliche Zwecke betrifft nicht nur die Getesteten selbst, sondern hat auch direkt und indirekt Auswirkungen auf Dritte. DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung bauen gerade darauf auf, dass entlang biologischer Abstammungslinien oder bei gleichen Vorfahren Übereinstimmungen in der DNA identifiziert werden können. Dies bedeutet aber auch, dass die eigene DNA Informationen über andere Personen enthält: Umso näher verwandt diese sind, umso mehr Aussagen lassen die eigenen Daten auch über dritte Personen zu, etwa über Nicht-Abstammung.

Bei Unternehmen, die darüber hinaus Dienstleistungen für klassische Genealogie zur Verfügung stellen (z. B. Stammbaumerstellung), können Kundinnen und Kunden Dokumente über dritte Personen hochladen und öffentlich zugänglich machen. Die entsprechenden Unternehmen verweisen in dieser Hinsicht auf die Verantwortung der Kundinnen und Kunden, bei den Betroffenen das Einverständnis einzuholen, falls diese noch leben. Die Verantwortung für Daten wird auf die Kundinnen und Kunden übertragen. Weichert (2018) argumentiert hingegen, dass die Unternehmen als Datenverarbeitende selbst Verantwortung für den Schutz der Daten Dritter haben. Gruber und Karavas (Kapitel 6) werden sich in ihrem Beitrag näher mit dem Verfügungsrecht über die eigenen genetischen Daten und Fragen hinsichtlich der Rechte dritter Personen beschäftigen.

3.5.6. Nutzung der Daten für Forschungszwecke

Die Unterstützung von Forschung stellt ein Motiv für DTC-Gentests (siehe Abschnitt 3.4.1) und mitunter einen integralen Bestandteil des Geschäftsmodells von DTC-Gentestunternehmen dar (siehe Abschnitt 3.5.7). In der Vergangenheit haben Kooperationen der DTC-Gentestfirmen mit gewinn-

orientierten pharmazeutischen Unternehmen, bei denen es um die Bereitstellung grosser Datenmengen ging, Kontroversen hervorgerufen. Die Debatten drehten sich dabei darum, inwiefern Kundinnen und Kunden adäquat vor ihrer Einwilligung zur Nutzung ihrer Daten aufgeklärt wurden und inwiefern sie potenzielle Brüche ihrer Privatsphäre oder andere zukünftige Risiken, die aus der Nutzung von Daten in der Forschung entstehen, begreifen können. Ausserdem wird die Überlassung weitreichender Verfügungs- und Nutzungsrechte über die eigenen Daten kritisch diskutiert (Hendricks-Sturup & Lu, 2019).

Die Unternehmen gehen in den Dokumenten zur Einwilligung in die Forschung (23andMe, 2019m; Ancestry, 2018; MyHeritageDNA, 2019a) auf die Art der verarbeiteten Daten ein; diese umfassen neben den biologischen Proben und genetischen Daten verschiedene Angaben zu Eigenschaften, Erkrankungen oder Familiengeschichte, welche im Rahmen von Umfragen erhoben werden. Darüber hinaus umfasst die Zustimmung weitere Daten, welche Nutzerinnen und Nutzer im Rahmen der Verwendung der Dienste eingeben, mit Ausnahme der Registrierungs- und Zahlungsdaten (Name, Adresse, E-Mail, Passwort, Kreditkartennummer). Unternehmen, die das Anlegen persönlicher Profile oder Stammbäume anbieten, können somit mitunter diese Daten ebenfalls für Forschungszwecke nutzen (23andMe, 2019m, Abschn. 1; Ancestry, 2019g, Abschn. 4; MyHeritage DNA, 2019a, Abschn. A). Ein Unternehmen gibt an, aus anderen Quellen frei verfügbare Daten wie «öffentlich zugängliche genealogische Daten oder demografische Angaben» zu nutzen (Ancestry, 2018, Abschn. 4).

Die Unternehmen erörtern in ihren Nutzungsbedingungen und Dokumenten zur Einwilligung in die Forschung auch Risiken. Sie geben an, zum Schutz der Privatsphäre in Publikationen nur aggregierte Daten oder stark eingeschränkte individuelle Daten zu veröffentlichen. Dennoch bestünde die geringe Chance, in veröffentlichten Daten Individuen zu identifizieren und Schlüsse daraus zu ziehen. Ausserdem sprechen die Unternehmen von nicht weiter reduzierbaren Restrisiken des unerlaubten Zugriffs auf die Daten oder der Reidentifizierung von Individuen. Sie warnen weiters abstrakt vor nicht vorhersehbaren Risiken, die sich aus zukünftiger technischer Entwicklung ergeben können. Inwieweit eine Anonymisierung genetischer Daten möglich ist, ist Thema von Diskussionen (Shabani & Marelli, 2019). Eine Studie konnte etwa über ausgewählte genetische Marker aus einer Forschungsdatenbank und damit verknüpften Metadaten (Alter, Herkunft) einen kleineren Kreis möglicher Personen identifi-

zieren. Dazu wurden öffentlich zugängliche Informationen verwendet, etwa aus Genealogie-Datenbanken (Gymrek, McGuire, Golan, Halperin, & Erlich, 2013). Durch die Entfernung von Metadaten wird aber die Rückverfolgbarkeit erschwert (Bohannon, 2013).

Die eigenständige Nutzung der DNA-Rohdaten auf dritten Plattformen für genealogische Zwecke könnte die Privatsphäre der in die Forschung einwilligenden Personen gefährden. Es ist unklar, inwieweit es Kundinnen und Kunden, die sowohl in die Nutzung ihrer Daten für Forschungszwecke einwilligen als auch selbst Daten bei Genealogie-Plattformen hochladen, bewusst ist, dass hier Verknüpfungen möglich sind, die ihre Privatsphäre beeinträchtigen können. Generell stellen sich Fragen nach der informierten Einwilligung in die Forschung mit den eigenen Daten (siehe Abschnitt 3.6.2).

3.5.7. Geschäftsmodelle von DTC-Gentestfirmen

DTC-Gentestunternehmen vermitteln Konsumentinnen und Konsumenten primär, ihnen DNA-Analysen für Herkunfts- und Verwandtschaftsforschung gegen ein Entgelt als Dienstleistung zu verkaufen. Sie nutzen jedoch darüber hinaus die im Verlauf dieser Dienstleistung gesammelten Daten und Informationen für weitere Zwecke, etwa die wissenschaftliche Forschung. Gerade Kooperationen mit Biotechnologie- und Pharmaunternehmen werden als Indizien für ein Geschäftsmodell der Unternehmen gesehen, welches nicht bloss auf dem Verkauf von DTC-Gentests basiert, sondern auf der profitorientierten Nutzung von Daten für die Entwicklung von Therapien oder Patentierung von neuen Verfahren und Technologien (Herper, 2015; Taylor, 2018).

Die gleichzeitigen Geschäftsziele des Verkaufs einer Dienstleistung an Konsumentinnen und Konsumenten sowie der Bereitstellung oder des Verkaufs von Daten an Forschungseinrichtungen kann als «zweiseitiges Marktmodell» (Stoeklé, Mamzer-Bruneel, Vogt, & Hervé, 2016; eigene Übersetzung) bezeichnet werden. Das DTC-Gentestunternehmen stellt zwei Gruppen verschiedene Dienstleistungen zur Verfügung, welche erst durch jene doppelte Ausrichtung ermöglicht werden. Der Verkauf der Dienstleistung an Konsumentinnen und Konsumenten ist nicht nur mit dem Erhalt finanzieller Mittel verbunden, sondern ebenso mit der Sammlung von Daten als Ware für eine weitere wirtschaftliche Nutzung. Die Unternehmen sind im «Zentrum eines Informationsflusses zwischen Personen und Forschung» (Stoeklé et al., 2016, S. 3 eigene Übersetzung). Bei Zu-

stimmung zur Nutzung der Daten für Forschungszwecke findet ein Rückfluss an Informationen im Zuge der Reanalyse der DNA-Daten statt (Stoeklé et al., 2016).

Sterckx et al. (2013) weisen darauf hin, dass die Patentierung und Kommerzialisierung von Entwicklungen und Erkenntnissen, die mit den freiwillig zur Verfügung gestellten Daten von Kundinnen und Kunden ermöglicht wurden, das Vertrauen in die Firmen und Biodatenbanken für Forschung beeinträchtigen kann, insbesondere wenn durch Unternehmen ein positiv besetztes Bild von partizipativer und gemeinschaftlicher Forschung kreiert wird, die unmittelbaren Vorteile jedoch einbehalten werden. Sie verweisen auf den Fall einer Patentierung durch ein DTC-Genetestunternehmen, das aufgrund von als unzureichend wahrgenommener Information über diese geschäftlichen Interessen von manchen Kundinnen und Kunden kritisch beurteilt wurde.

Das Geschäftsmodell der Unternehmen verlangt grosse Datenmengen – je grösser, umso besser: Kundinnen und Kunden können in grösseren Datenbanken mehr Verwandte identifizieren und das Anwachsen von Referenzdatenbanken kann die Qualität der Herkunftsidentifikation erhöhen. Dadurch wird das jeweilige Angebot für potenzielle Kundinnen und Kunden mitunter interessanter. Gleichzeitig stellen grössere Datenmengen einen Vorteil in Forschungsk Kooperationen dar. Es wird diesbezüglich das Risiko der Bildung von Oligo- und Monopolen gesehen (Regalado, 2019). Angesichts dieser Entwicklung – der Nachfrage nach DTC-Genests, der Forschung mit grossen Datenmengen sowie der eher restriktiven Haltung der Politik – sieht Prainsack (2017) eine Strategie der öffentlichen Hand und Zivilgesellschaft darin, aktivere Rollen einzunehmen und nicht nur regulierend aufzutreten, sondern selbst «Visionen zu formulieren und zu realisieren» (eigene Übersetzung), indem sie entsprechende öffentlich kontrollierte Infrastrukturen und Angebote schaffen. Ein Beispiel dafür wäre eine Daten-Genossenschaft (siehe Infobox 12, S. 89).

3.6. Informationsvermittlung und Einwilligung

Die Information der Konsumentinnen und Konsumenten ist ein wichtiger Aspekt in der Debatte rund um DTC-Genests. Erhalten sie adäquate Informationen, um die Möglichkeiten und Limitierungen der Genests und

insbesondere deren mögliche negative Auswirkungen einschätzen zu können? Bei der Datennutzung für Forschungszwecke stellt sich die Frage danach, inwiefern das Prinzip der informierten Einwilligung von den Firmen erfüllt wird.

3.6.1. Informationsvermittlung und Unterstützung

Systematische und umfangreiche empirische Untersuchungen der Informationsvermittlung von DTC-Gentestangeboten für Herkunfts- und Verwandtenforschung fehlen zwar bislang,³⁶ jedoch konnten anhand der eigenen explorativen Webseitenuntersuchung erste Eindrücke gewonnen werden.³⁷

Die Darstellungen der Grundlagen, Möglichkeiten und Limitierungen der DNA-Analysen variieren je nach Unternehmen. Generell kann aber festgehalten werden, dass die hier betrachteten Unternehmen eine Vielzahl an Informationen zu genetischen Grundlagen (z. B. Arten von DNA und deren Vererbung) und der Konzeption von Herkunfts- und Verwandtenanalysen (z. B. Referenzpopulationen und Berechnungen) geben. Dabei gehen sie auch auf die grundsätzlichen Einschränkungen der Aussagekraft der Herkunftsbestimmung in einem gewissen Rahmen ein (z. B. Einschränkung der Abbildung von Populationen in den eigenen Datenbanken, Überschneidungen zwischen Populationen, grundsätzliche Einschränkungen aufgrund der Vererbung und Rekombination von DNA).

Diese umfangreicheren Informationen finden sich vor allem in Unterbereichen der Webseiten, etwa in Hilfebereichen oder eigenen Seiten mit Lerninhalten. Zum Teil wird darin auf publizierte Fachartikel oder andere wissenschaftliche Berichte verwiesen, welche noch stärker auf Details der Herkunfts- und Verwandtenanalysen eingehen. Kundinnen und Kunden können sich in diesen oft verzweigten Bereichen selbstständig darüber

³⁶ Es existieren Untersuchungen zu DTC-Gentestunternehmen, die gesundheitsrelevante Informationen liefern (Christofides & O'Doherty, 2016; Lachance et al., 2010; Schaper & Schickanz, 2018). Die hier vorgenommene explorative Betrachtung der Webseiten deckt sich im Hinblick auf ihre Ergebnisse in vielerlei Hinsicht mit diesen Untersuchungen.

³⁷ Marktdominierende Firmen, die auch hier betrachtet werden, stellen tendenziell bessere Informationen bereit als kleinere Unternehmen (Christofides & O'Doherty, 2016; Hazel & Slobogin, 2018). Die hier gezogenen Schlüsse sind vor diesem Hintergrund zu sehen.

informieren, wie diese DNA-Analysen grundsätzlich funktionieren, wie die Ergebnisse zu interpretieren sind und auch welche unerwünschten Einsichten sie bieten können (z. B. hinsichtlich Elternschaft). Die gebotenen Informationen sind dabei unterschiedlich schwierig zu verstehen: Während etwa gewisse Grundlagen der Vererbung oder Abstammung verhältnismässig einfach und auch mittels Grafiken illustriert erläutert werden (beispielsweise welche Abstammungslinien bei Y-DNA- oder mtDNA-Tests nachvollzogen werden können), sind andere Informationen, etwa über die Erstellung von Referenzgruppen, wesentlich komplizierter dargestellt und zu verstehen – was auch an der komplexen Materie an und für sich liegt. Shriver und Kittles (2004, S. 615) fordern ausserdem, dass Unternehmen «ihre Daten immer mit Konfidenzintervallen [...] und statistischen Tutorials darüber, wie die Einschätzungen berechnet werden und was sie bedeuten» (eigene Übersetzung), präsentieren sollen. Zwar stellt beispielsweise ein Unternehmen in einem umfassenden technischen Dokument über seine Methoden fest: «Die Bewertung der ethnischen Herkunft ist keine präzise Wissenschaft. Der Prozentsatz [...] ist der wahrscheinlichste Prozentsatz innerhalb eines bestimmten Prozentbereichs» (AncestryDNA, 2018, S. 31); jedoch sind diese Informationen nicht zentral auf den Webseiten platziert.

Landen Konsumentinnen und Konsumenten auf den Webseiten und betrachten nur die Produktseiten, so werden ihnen allgemeinere Informationen über die Dienstleistung und die Durchführung des Gentests, einige Grundlagen, Erfahrungsberichte anderer Kundinnen und Kunden sowie die Vorteile der DNA-Herkunfts- und Verwandtenanalyse vermittelt. Limitierungen oder Risiken der Gentests werden auf diesen Seiten weniger angesprochen. Die DNA-Analysen können von diesen Produktseiten mit einem oder einigen wenigen Klicks in den Warenkorb gelegt werden und nach Eingabe der persönlichen Angaben und Akzeptanz der Nutzungs- und Datenschutzbestimmungen bestellt werden. Im Verlauf der Bestellung werden Kundinnen und Kunden mitunter Links zu den umfangreicheren Informationsseiten und -sektionen gegeben. Kundinnen und Kunden könnten darüber aktiv nach weiteren Informationen suchen und Zeit investieren, um ihr Verständnis für die angebotenen Gentests und deren Implikationen zu verbessern.

Die Unternehmen präsentieren generell primär die Vorteile ihrer Dienstleistung. Limitierungen werden zwar angesprochen, häufig aber zugleich mit dem Hinweis auf die laufende Weiterentwicklung unternehmenseigener

Methoden und Datenbanken. Grundsätzliche konzeptionelle Herausforderungen in der Identifikation von Herkunft werden ebenfalls allgemein behandelt.³⁸ Mit den Gentests verbundene Stresssituationen oder negative Auswirkungen werden im Bestellprozess in den Nutzungsbedingungen, in Sektionen mit häufig gestellten Fragen oder in den umfassenderen Unterbereichen behandelt (siehe auch Larmuseau, 2019). Die Unternehmen geben etwa an, dass unerwartete Verwandtschaftsbeziehungen identifiziert oder erwartete Verwandtschaften oder Elternschaft nicht bestätigt werden könnten. Sie verweisen generell darauf, dass heftigere emotionale Reaktionen und weiterführende soziale, rechtliche und wirtschaftliche Folgen einer solchen Entdeckung folgen können.

Die weiterführenden Informationsbereiche und Unterseiten müssen im Lauf der Bestellung nicht notwendigerweise besucht werden. Eine Präsentation möglicher negativer Auswirkungen in langen Nutzungs- oder Datenschutzbedingungen dürfte auch in vielen Fällen nicht zielführend sein. Zwar willigen die Kundinnen und Kunden in diese ein, jedoch wird empirisch gestützt angezweifelt, dass sie diese überhaupt oder aufmerksam genug durchlesen (Obar & Oeldorf-Hirsch, 2018). Eine Umfrage unter Kundinnen und Kunden zweier DTC-Gentestunternehmen zeigt etwa auch, dass sich fast 40 Prozent der Befragten vor der Bestellung nicht mit dem Potenzial auseinandergesetzt hatten, unerwünschte Resultate zu erhalten³⁹ (Roberts et al., 2017). In einer Umfrage in Kanada gaben rund 64 Prozent der befragten Käuferinnen und Käufer (n=180) eines DTC-Gentests an,⁴⁰ die Datenschutzvereinbarungen durchgelesen zu haben, und 73 Prozent hatten das Gefühl, genügend Informationen erhalten zu haben (Christofides & O'Doherty, 2016).

Die Unternehmen bieten verschiedene Kontaktmöglichkeiten an, um Fragen abzuklären. Üblich sind Kontaktformulare, die Angabe einer Postanschrift und für manche Zwecke E-Mailadressen; Letztere insbesondere für

³⁸ Etwa dass die Analyse von mtDNA und Y-DNA nur einzelne Abstammungslinien verfolgt und kein komplettes Bild liefert oder dass Herausforderungen in der Referenzgruppenerstellung bestehen.

³⁹ Die Umfrage ist aus 2012 und behandelte auch medizinische und DTC-Lifestyle-Gentests.

⁴⁰ 111 der 180 befragten Käuferinnen und Käufer hatten eine Herkunfts- und Verwandtenanalyse durchführen lassen.

Fragen bezüglich des Datenschutzes. Manche Unternehmen verfügen über telefonischen Support; die Hotlines sind jedoch in einigen Fällen nur am Standort des Unternehmenssitzes und auf Englisch verfügbar. Dezierte Rufnummern für Schweizer Kundinnen und Kunden wurden bei keinem der vier betrachteten Unternehmen gefunden. Einige Webseiten beherbergen darüber hinaus Foren, in denen sich Kundinnen und Kunden austauschen und gegenseitig Hilfestellungen geben können. Unternehmen verweisen auch auf externe Webseiten und Beratungsangebote, die sich in vielen Fällen aber an englischsprachige oder amerikanische Kundinnen und Kunden richten. Welche Qualität die verschiedenen Formen der gebotenen Beratung haben und ob sie adäquate Hilfestellung bei persönlichen oder familiären Krisen bieten, konnte im Rahmen der vorliegenden Studie nicht eruiert werden, wenngleich im Rahmen der Selbstbeobachtung Erfahrungen damit gemacht wurden.

Zusammenfassend kann festgestellt werden, dass die Unternehmenswebseiten eine Fülle an Informationen bieten, um die angebotenen Gentests und deren Ergebnisse besser zu verstehen. Dass sie verstärkt auf die positiven Aspekte der Gentests eingehen und Limitierungen und Risiken weniger umfassend besprechen, erscheint vor dem Hintergrund der Geschäftsziele der Unternehmen nicht überraschend, ist im Sinne einer umfassenden Informierung jedoch kontraproduktiv. Die Frage ist offen, ob und wie Kundinnen und Kunden im Bestellprozess und vor der Durchführung der DTC-Gentests die Informationen rezipieren und ihre Entscheidung darauf aufbauend informiert treffen. Dies kann in Ermangelung spezifischer empirischer Studien zur Informierung bei DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung nicht abschliessend beantwortet werden. Weiters müsste erforscht werden, inwiefern die durchaus anspruchsvollen Informationen von Kundinnen und Kunden verstanden werden. Dass viele relevante Sachverhalte nicht im Zuge der Bestellung an- und ausgeführt, sondern nur in verzweigten Unterseiten oder Nutzungsbedingungen erörtert werden, trägt aber eher nicht zur umfassenden Informierung der Konsumentinnen und Konsumenten bei. Im Prozess der Selbstbeobachtung zeigte sich ausserdem im Fall eines Unternehmens, dass mitunter widersprüchliche Angaben zur Aussagekraft der genetischen Daten gegeben werden (siehe Abschnitt 3.7.3). Auch dass die drei hier untersuchten Seiten, die Gentests in die Schweiz liefern, keinen dezidierten Telefonsupport für die Schweiz bieten, erscheint vor dem Hintergrund des Potenzials beunruhigender Ergebnisse und der durchaus komplizierten Thematik problematisch.

3.6.2. Informierung über und Einwilligung in Forschung

Die Einwilligung in Forschungsprojekte ist vor dem Hintergrund des Konzepts der informierten Einwilligung (Infobox 16) zu sehen. Das «Verwischen der Grenze» (Howard, Knoppers, & Borry, 2010; eigene Übersetzung) zwischen den Getesteten als Kundinnen und Kunden auf der einen und als Forschungsobjekt auf der anderen Seite wird mit Blick auf das «zweiseitige Marktmodell» (Stoeklé et al., 2016, 2019) kritisch betrachtet (siehe Abschnitt 3.5.7).

Infobox 16: Informierte Einwilligung

Das Konzept der informierten Einwilligung kommt aus dem Bereich der medizinischen Forschung am Menschen. Eine informierte Einwilligung liegt vor, wenn sie freiwillig erfolgt, das Individuum einwilligungsfähig ist und adäquat über die Ziele und Methoden der Studie, Interessenskonflikte der Forschenden und individuelle Vor- oder Nachteile aufgeklärt wird (World Medical Association, 2018). Die Teilnahme an Biodatenbanken für Forschungszwecke hat andere Voraussetzungen: Proben und Daten werden dabei für zunächst nicht konkretisierte Forschungsvorhaben genutzt. Welcher Einwilligungsmodus für Forschung mit Biodatenbanken ethisch vertretbar und praktisch umsetzbar ist, wird seit längerem debattiert. Es werden grob drei Modelle unterschieden: 1.) die breite Einwilligung in bestimmte Arten von Forschung, 2.) die enge Einwilligung, die spezifiziertere Projekte betrifft, und 3.) die dynamische Einwilligung als eine Zwischenform (Bunnik, de Jong, Nijsingh, & de Wert, 2013; Manson, 2019; G. Richter & Buyx, 2016; Steinsbekk, Kåre Myskja, & Solberg, 2013; Widdows & Cordell, 2013).

Die Unternehmen erfragen einerseits die Bereitschaft für die Nutzung der eigenen Daten für Forschungszwecke. Sie betreiben jedoch andererseits unabhängig von dieser Zustimmung interne Produktentwicklung und Qualitätskontrolle mit den Daten (23andMe, 2019h, Abschn. 3 a vi; Ancestry, 2019g, Abschn. 6, Genetische Informationen; FamilyTreeDNA, 2019f, Abschn. 4 A iii). Im Folgenden geht es insbesondere um die Einwilligung in Forschungsprojekte, in die dritte, kooperierende Institutionen eingebunden sind. Insbesondere ein Unternehmen wirbt offen auf seiner Webseite mit der wissenschaftlichen Nutzung der Daten (23andMe, 2019c). Es hat schon lange den Forschungsaspekt seiner Geschäftstätigkeit hervorgehoben und im Sinne partizipativer und internetbasierter Forschung mit grossen Datenmengen beschrieben (Harris, Wyatt, & Kelly, 2013). Andere Unternehmen platzieren Forschungsaktivitäten hingegen weniger prominent, etwa in den Datenschutzerklärungen (Ancestry, 2018; FamilyTreeDNA,

2019f; MyHeritageDNA, 2019c) oder auf Frage-Antwort-Seiten (Ancestry, 2019c). Die weniger offensive Vermittlung der Forschungsaktivitäten sehen Laestadius et al. (2017) als problematisch an, weil Personen Datenschutzbestimmungen wie auch Einwilligungsdokumente in Bezug auf Forschung nicht oder ungenau lesen oder nicht vollständig verstehen. Somit ist ihnen ihre Forschungsteilnahme trotz Zustimmung unter Umständen unzureichend bewusst. Wieder andere Unternehmen werben offensiv damit, keinen Austausch von Daten in Forschungs Kooperationen zu betreiben (24Genetics, 2019a; FamilyTreeDNA, 2019d), führen aber im Unternehmen selbst Forschung mit den Daten durch (24Genetics, 2019c; FamilyTreeDNA, 2019f, Abschn. 6).

Die Unternehmen geben generell eine grosse Bandbreite an möglichen Forschungsvorhaben an, für welche die genetischen und persönlichen Daten verwendet werden können. Es werden Studien zum Zusammenhang zwischen Genen und äusserlichen Merkmalen, physische und psychische Erkrankungen, Medikamentenverträglichkeit und -wirksamkeit, aber auch Verhalten angeführt. Darüber hinaus würden die Geschichte und Migration des Menschen oder populationsgenetische Fragestellungen wissenschaftlich verfolgt. Einige Unternehmen schreiben, dass bei einzelnen Studien eine separate Einwilligung eingeholt wird, wenn diese etwa sensible Themenbereiche (sexuelle Orientierung, Drogennutzung etc.) betreffen oder sich nicht mit den zunächst angegebenen Forschungszwecken decken. Gleichzeitig willigen Teilnehmende initial mitunter ein, dass eine Vielzahl weiterer Daten, die im Rahmen der Webseitennutzung anfallen (etwa auch Familiengeschichte oder Profildaten), für Forschungszwecke verwendet werden können. Risiken für die Privatsphäre der Teilnehmenden und negative Auswirkungen, die sich aus einem Datenleck oder der Identifikation einzelner Personen ergeben könnten, werden von den Unternehmen generell als gering, aber als nicht vermeidbar beschrieben.

Die Informierung über das Geschäftsmodell der Firmen, die profitorientiert mit Daten forschen, ist ein beachtenswerter Aspekt. Kundinnen und Kunden ist unter Umständen nicht bewusst, dass Forschungs- und Entwicklungsaktivitäten mit ihren Daten zu Patenten führen können, wenn dies in längeren Einwilligungsdokumenten unklar formuliert wird (Sterckx et al., 2013). Dabei wird Forschung von Privatunternehmen weniger Vertrauen entgegengebracht als beispielsweise öffentlich finanzierter universitärer Forschung mit Daten aus Biodatenbanken (Timothy Caulfield et al., 2014). In den hier betrachteten Einwilligungsdokumenten wird ausgeführt, dass

die Teilnehmenden keinerlei Kompensation oder Beteiligung an möglichen Einnahmen aus Forschung und Entwicklung erhalten. Es werden nur indirekte Vorteile durch den wissenschaftlichen und medizinischen Fortschritt genannt (23andMe, 2019m, Abschn. 5; Ancestry, 2018, Abschn. 9; FamilyTreeDNA, 2019j, Abschn. 2/19; MyHeritageDNA, 2019a, Abschn. C). Die Zusammenarbeit mit Unternehmen wird zumeist in Listen von Forschungskooperationspartnern angeführt (23andMe, 2019m, Abschn. 3; Ancestry, 2018, Abschn. 3).

Stoeklé et al. (2019) sehen bei den besprochenen Onlineangeboten die Nutzung der Möglichkeiten des Internets als Option für eine dynamische und interaktive Einwilligung. Diese könne interaktive und zielgruppenorientierte Informationsvermittlung nutzen, wäre zurückverfolgbar, schnell in grossem Ausmass zu bewerkstelligen und Teilnehmende könnten kontinuierlich und wiederholt über ihre Teilnahme entscheiden. Generell sei Transparenz hinsichtlich der Datennutzung, der Forschungsvorhaben und Risiken von entscheidender Bedeutung (Stoeklé et al., 2016). Dynamische und interaktive Formen informierter Einwilligung nutzen digitale Plattformen, auf denen die Teilnehmenden laufend Informationen zur Nutzung ihrer Daten abrufen und erhalten (z. B. über Fortschritte und Ergebnisse der Studien, in denen ihre Daten verwendet werden) und ihre Einwilligung und Präferenzen unmittelbar und mitunter sehr kleinteilig ändern können (z. B. Widerruf einer Studienteilnahme oder Anmeldung für neue Studien). Auch können Forschende über derartige Plattformen leichter wiederholt in Kontakt mit den Teilnehmenden treten (Kaye et al., 2015).

Kundinnen und Kunden geben eine relativ breite Einwilligung in die Nutzung verschiedener Daten für verschiedene Zwecke und werden, wenn das Unternehmen es für notwendig hält oder weitere Daten benötigt, hinsichtlich spezifischerer Zwecke erneut um Einwilligung gebeten. Wie in Bezug auf die Informierung im Allgemeinen ist in Ermangelung an empirischen Studien offen, inwieweit Kundinnen und Kunden von DTC-Genests für Herkunfts- und Verwandtenforschung sich ihrer Teilnahme an der Forschung und Implikationen dessen bewusst sind. Wie genau wissen sie über die Verwendung unterschiedlicher genetischer und persönlicher Daten Bescheid? Wie schätzen sie damit verbundene Risiken ein? Darüber hinaus stellt sich die Frage, welche Art informierter Einwilligung überhaupt eingeholt werden sollte: Ist eine breite Einwilligung für verschiedene Arten von Forschungsprojekten legitim oder sollten konkrete Projekte spezifiziert werden? Wie müssen Personen adäquat vor ihrer Einwilligung informiert

werden? Inwiefern sollten Unternehmen und Forschung Ergebnisse zurückmelden?

3.6.3. Informierung und Einwilligung Minderjähriger in Forschung

Die Fragen der informierten Einwilligung stellen sich auch bei der Forschung an Daten Minderjähriger (siehe Abschnitt 3.4.6). In Bezug auf Forschung mit Biobanken sehen manche die Notwendigkeit, als Minderjährige inkludierte Personen bei deren Volljährigkeit zu kontaktieren und eine informierte Einwilligung einzuholen oder diesen einfach zu ermöglichen, ihre Probe und Daten löschen zu lassen (Giesbertz, Bredenoord, & van Delden, 2016). Andere sehen die Einwilligung der Erziehungsberechtigten über die Volljährigkeit der betroffenen Person hinaus als valide an und keine Notwendigkeit für eine spätere Einwilligung der Teilnehmenden (Berkman, Howard, & Wendler, 2018). Die Empfehlungen zur Biobankforschung mit Proben und Daten Minderjähriger der European Society of Human Genetics gehen über diese Frage der Einwilligung hinaus. Diese empfehlen, Forschung mit Proben von Minderjährigen nur dann durchzuführen, wenn keine entsprechenden Proben von Erwachsenen vorliegen oder Erkenntnisse der Analyse Letzterer nicht übertragbar sind. Die Minderjährigen sollten altersgerechte Informationen über die Datensammlung, -speicherung und -nutzung erhalten und nach ihrer eigenen Meinung und Zustimmung gefragt werden. Ausserdem sollte ihnen bei Volljährigkeit ermöglicht werden, die Einwilligung zu widerrufen. Eltern sollten wiederum von Forschenden und den Biobanken bei Entdeckung einer Erkrankung, die sich bereits früh manifestiert und behandelbar oder vorbeugbar ist, informiert werden (Hens et al., 2013).

Inwiefern gehen die DTC-Genetestunternehmen auf diese Aspekte ein? Generell werden eher wenige Informationen über die Testung Minderjähriger gegeben. Speziell für diese aufbereitete Informationen bietet nur eines der betrachteten Unternehmen (23andMe, o. J.), ansonsten wird höchstens angegeben, dass mit den Minderjährigen die Einwilligung gemeinsam durchgegangen werden soll (MyHeritageDNA, 2019a). Inwiefern die Minderjährigen durch ihre Eltern oder Erziehungsberechtigten ausreichend informiert werden, ist kaum abzuschätzen und dürfte auch stark von individuellen Fähigkeiten, der Entwicklung und dem Alter der minderjährigen Person sowie dem Wissen und den Fähigkeiten der Person, welche die Informierung übernimmt, zusammenhängen. Da die Löschung von Daten

bei den Unternehmen häufig über den Login und die Nutzungsoberfläche erfolgt, hängt die Möglichkeit zur Löschung bei Volljährigkeit davon ab, ob die betroffenen Personen über diese Login-Daten verfügen oder die Unternehmen ihnen diese aushändigen.

Die Einwilligungsdokumente gehen auch nicht auf den spezifischen Fall ein, dass genetische Prädispositionen für eine behandelbare Erkrankung bei Minderjährigen durch weitere Analysen gefunden werden. Sie geben aber generell an, dass die teilnehmenden (volljährigen) Kundinnen und Kunden nicht über Forschungsergebnisse oder Erkenntnisse die eigene Person betreffend (z. B. Diagnosen für genetisch bedingte Erkrankungen) informiert werden (Ancestry, 2018, Abschn. 9; MyHeritageDNA, 2019a, Abschn. E). Auf den Seiten sind keine Informationen auffindbar, ob oder inwiefern Unternehmen Minderjährige bei Erreichen der Volljährigkeit kontaktieren und eine Einwilligung einholen.

3.6.4. Einwilligung

DTC-Gentests werden nach Angabe persönlicher Daten und Bezahlung versandt, es ist aber nicht klar, inwiefern diese Angaben von den Unternehmen überprüft werden. Der Deutsche Ethikrat weist darauf hin, dass «nicht sichergestellt [wird], dass die den Gentest nachfragende Person einwilligungsfähig ist und die Einwilligung freiwillig getroffen hat» (Deutscher Ethikrat, 2013, S. 143). Und auch nach der Bestellung würde «nicht sichergestellt, dass die eingesandte genetische Probe tatsächlich von der Person stammt, die die Probe als eigene eingesandt hat» (ebd.). Im Rahmen der Selbstbeobachtung wurde jedenfalls kein dezidiertes Identitätsnachweis verlangt (siehe Abschnitt 3.7).

Wallace et al. (2015) beschreiben die Einwilligung, wie sie von den DTC-Gentestunternehmen gehandhabt wird, als individualistisch: Das beauftragende Individuum übernimmt alleine die Entscheidung über eine Testung und über den folgenden Umgang mit den Daten. Dies betrifft auch die Informierung von dritten Personen über Testergebnisse, welche diese betreffen könnten. Die Unternehmen diskutieren die Informierung von dritten, möglicherweise betroffenen Personen tendenziell in geringem Ausmass oder gar nicht auf ihren Webseiten. Ein Unternehmen gibt etwa an, dass Personen unterschiedliche Präferenzen in Bezug auf Wissen und Nichtwissen haben und dies von den Kundinnen und Kunden individuell abgewogen werden sollte (23andMe, 2019r). Letzten Endes werden die Entscheidung und Ver-

antwortung über die Informierung Dritter an die Kundinnen und Kunden selbst delegiert. Ähnlich verhält es sich mit der bereits angesprochenen Testung von Minderjährigen oder anderen, nicht einwilligungsfähigen Personen. Wallace et al. (2015) regen dementsgegen an, dass die Unternehmen viel deutlicher und zentraler Kundinnen und Kunden nicht nur auf mögliche Risiken (z. B. Re-Identifikation) aufmerksam machen, sondern auch darauf, vor der Forschungseinwilligung offen mit Familie und Verwandten darüber zu sprechen und ihre Meinung dazu einzuholen, wobei auch für diese Autorinnen und Autoren offen ist, wie eine derartig gemeinsam getroffene Einwilligung beschaffen sein könnte und müsste.

3.7. «Selbstbeobachtung»: Nutzungsperspektive

Um die Perspektive von Konsumentinnen und Konsumenten besser nachzuvollziehen, führten die beteiligten Forschenden eine Selbstbeobachtung durch (siehe Kapitel 1, Abschnitt 1.2.3). Die folgende Darstellung geht auf den Prozess und die Erkenntnisse daraus ein. Dabei werden bewusst keine Unternehmensnamen genannt, um nicht den Anschein einer Kaufempfehlung zu erwecken. Bei der Einordnung der Erkenntnisse ist zu beachten, dass die beteiligten Forscherinnen und Forscher entsprechend ihrer formalen Ausbildung und ihrem Wissensstand in Bezug auf DTC-Genests wahrscheinlich über umfangreichere Kenntnis der Materie verfügen als durchschnittliche Konsumentinnen und Konsumenten.

3.7.1. Entscheidungskriterien

Die beteiligten Forschenden informierten sich zunächst unabhängig voneinander über das Angebot, um sich nicht gegenseitig zu beeinflussen. Später fanden regelmässige Treffen der Teilnehmenden mit anderen Mitgliedern des Forschungsteams statt, in denen Recherche und Reflexion diskutiert wurden. Mit der Zeit kristallisierte sich eine Reihe zentraler Entscheidungskriterien heraus:

- Die Forschenden **schlossen im Vorhinein die Durchführung von Verwandtschaftsanalysen aus**, da diese Informationen über Dritte bereitstellen könnten, etwa hinsichtlich Fragen von Elternschaft. Bei Herkunftsanalysen wurde dieses Risiko als bedeutend geringer eingestuft. Die Art der DNA-Herkunftsanalyse war hingegen eher nebensächlich: Grundsätz-

lich galt das Interesse der Forschenden mehr dem Prozess der DTC-Genests als den inhaltlichen Aussagen, die ein Test treffen konnte.

- Die **Seriosität des Unternehmens** wurde daran festgemacht, ob die Unternehmen eine eindeutige⁴¹ Anschrift und Kontaktdaten auf ihren Webseiten anführten, die über weitere Recherchen bestätigt werden können. Darüber hinaus floss das generelle Erscheinungsbild der Webseite, die Qualität der Texte oder das erweiterte Angebot in die Beurteilung ein. Webseiten, die neben Lifestyle- oder Herkunftsgenests DNA-Analysen für pränatale Geschlechtsbestimmungen oder forensische Genests anboten, etwa anhand selbst gesammelter Haare oder anderer Körperflüssigkeiten und -zellen, wurden als zu «dubios» für die engere Auswahl eingestuft.
- Die **Informierung** durch die Webseiten wurde ebenfalls als wichtig erachtet: Ist klar ersichtlich, welche Art von Analyse durchgeführt wird? Wird auf Möglichkeiten und Limitierungen sowie Aussagekraft eingegangen? Ausserdem wurden an einzelne Firmen Informationsanfragen geschickt: Die Qualität der Antworten floss auch in die Entscheidungsfindung ein.
- **Datenschutz und die Kontrolle:** Die Teilnehmenden zogen nur die Unternehmen in Betracht, die zufriedenstellende Angaben über die sichere Speicherung, die Nutzung und die Löschung der biologischen Probe, der genetischen und persönlichen Daten machten. In Verbindung mit der Kontrolle über die Daten stand die letztendliche Auswahl eines Unternehmens mit Geschäftssitz und Laborstandort in Europa. Die Datensicherheit und die Durchsetzung von Zugriffs- und Widerspruchsmöglichkeiten wurden bei diesem höher eingeschätzt.
- Die Forschenden berücksichtigten ausserdem die **Darstellung der Unternehmen durch Dritte**, etwa in Zeitungs- und wissenschaftlichen Artikeln, Videodokumentationen und anderen Formen der Berichterstattung. Eine weitere wichtige Quelle für die Beurteilung waren die im Rahmen des Projekts durchgeführten Interviews mit Expertinnen und Experten, die teilweise ihre Meinungen zu Unternehmen äusserten.

⁴¹ Es gibt Unternehmen, deren Schweizer Anschrift «virtuellen» Büroräumlichkeiten zugeordnet werden kann. Firmensitz und Gerichtsstand befinden sich jedoch in einem anderen Land.

Die Auswahl berücksichtigt aber nicht nur diese Kriterien, sondern auch sehr subjektive Eindrücke und vage Gefühle des Vertrauens in ein Unternehmen und darüber hinaus in die (derzeitigen und zukünftigen) Rahmenbedingungen, in denen diese agieren. Ein beteiligter Forschender entschied sich letztendlich gegen die eigene Durchführung einer solchen DNA-Analyse (siehe Infobox 17).

Infobox 17: Subjektive Entscheidungsfindung gegen eine DNA-Analyse

Vor meiner Arbeit in diesem Forschungsprojekt hatte ich mich noch nie näher mit Herkunfts- und Verwandtenforschung beschäftigt. Ich habe kein besonderes Interesse daran, meine geografische Herkunft zu bestimmen oder etwas über unbekannte Verwandte herauszufinden. Nach wie vor glaube ich, dass die Ergebnisse solcher Tests keine grosse emotionale Wirkung auf mich haben würden, wie das in den Werbespots verschiedener Unternehmen oft dargestellt wird. Meine Grundeinstellung zur Herkunfts- und Verwandtenforschung mit DNA-Tests dürfte sich also von der des «typischen» Nutzers solcher Tests deutlich unterscheiden. Meine Motivation für das Durchführen eines DNA-Tests war nicht im persönlichen Interesse an Herkunft oder Verwandten begründet, sondern vielmehr in meinem Interesse daran, das Phänomen DTC-Genests besser verstehen zu können.

Meine persönliche Entscheidungsfindung war geprägt von einem stetigen Schwanken zwischen verschiedenen Optionen. Das begann schon bei der Auswahl des Unternehmens, bei dem ich den Test am liebsten durchführen würde. Obwohl ich in einem ersten Durchgang schon etliche Unternehmen auf Basis ihrer Webseite (bei beispielsweise unprofessionell wirkendem Webseitendesign, übertrieben wirkenden Versprechungen, fehlenden Ausführungen zu Datenschutz etc.) ausschliessen konnte, blieben am Schluss noch immer einige Unternehmen übrig, zwischen denen ich mich nur schwer entscheiden konnte. Mein zentrales Entscheidungskriterium wurde im Lauf der Projektzeit der Umgang der Unternehmen mit Datenschutz. Ein in der Literatur oft erwähntes Szenario, das mich besonders beunruhigte, war die Mutmassung, dass Versicherungen irgendwann genetische Daten heranziehen könnten, um Prämien auf ihre Kundinnen und Kunden nach bestimmten Krankheitsbildern abzustimmen.

Nachdem ich mir alle Datenschutzerklärungen der ausgewählten Unternehmen durchgelesen hatte, fühlte ich mich nicht wirklich besser informiert als vorher. Allen Unternehmen war gemein, dass sie sich selbst als besonders vertrauenswürdig im Umgang mit den Daten der Testenden darstellten. Das veranlasste mich dazu, mich abseits der Unternehmenswebseiten über Datenschutzfragen zu informieren. Die Berichte und Abhandlungen von Dritten – insbesondere ein detaillierter Bericht eines Datenschutzexperten, der grundsätzlich vor der Durchführung solcher Tests warnte, war hier ausschlaggebend – verstärkten mein schon anfangs vorhandenes mulmiges Bauchgefühl und bewogen mich schlussendlich dazu, keinen Test durchzuführen.

Der andere Forschende entschied sich hingegen, obwohl beide ähnliche Kriterien in der Entscheidungsfindung berücksichtigten, für die Durchführung einer derartigen Analyse (siehe Infobox 18).

Infobox 18: Subjektive Entscheidungsfindung für eine DNA-Analyse

Ich messe meiner entfernteren biologischen Abstammung oder Herkunft keine besondere Bedeutung zu. Mich sprechen die Werbeslogans der Unternehmen nicht an: Welche «Wurzeln» kann ich schon entdecken? Wie viele Wurzeln werden das denn in den letzten zigtausend Jahren sein? Die Aussagekraft der Herkunftsanalysen schätze ich als so limitiert ein, dass mich wahrscheinlich selbst abwegige Ergebnisse nicht besonders irritieren würden. Gleichzeitig finde ich die technische Möglichkeit der Sequenzierung oder Genotypisierung von DNA faszinierend und bin gespannt darauf, wie der Prozess der Testung abläuft, auf die Haptik des Testequipments, die Art der Aufbereitung der Ergebnisse und die Gestalt meiner genetischen Rohdaten.

Meine Arbeit hat mich für die Auswirkungen und Risiken neuer Technologien wie auch der DNA-Analyse sensibilisiert, aber grundsätzlich vertraue ich der Europäischen Union und den hier bestehenden staatlichen Rechtslagen und Institutionen, meine Interessen und mich vor genetischer Diskriminierung zu schützen. Ausserdem schätze ich die Aussagekraft von DNA-Analysen derzeit und mittelfristig für viele komplexere körperliche Merkmale und Erkrankungen als gering ein; es gibt zu viele andere Faktoren, die hier noch hineinspielen. Dennoch werde ich die Rohdaten zwar anfordern, sie aber nicht auf Drittplattformen hochladen oder weiterverwenden; andere Formen der Nutzung meiner genetischen, aber vor allem anderer persönlicher Daten (etwa durch soziale Netzwerke) machen mir grössere Sorgen als genetische Diskriminierung.

Das letzte zur Auswahl stehende Unternehmen wirkt insgesamt seriös auf mich. Die Datenschutzerklärung ist zwar lang und durchaus kompliziert, ich finde aber dennoch alle Angaben, nach denen ich suche. Die Kommunikation per E-Mail mit dem ausgewählten Unternehmen hat etwaige letzte Datenschutz-Bedenken geringer werden lassen. Die Antworten waren rasch da, sind auf meine Fragen eingegangen und waren konkret.

Obwohl die grundlegenden Kriterien und betrachteten Unternehmen dieselben waren, gingen insbesondere die Einschätzungen der zukünftigen Verwendung und Aussagekraft der Daten zwischen den beteiligten Forschenden auseinander. Während einer den zukünftigen Zugriff von Versicherungen und die erneute Auswertung der Daten hinsichtlich gesundheitlich relevanter SNPs befürchtete, hatte der andere kaum Sorgen diesbezüglich. Einerseits weil er die Aussagekraft genetischer Daten allein

als für viele Erkrankungen gering ansah,⁴² andererseits weil er genügend grundsätzliches Vertrauen in staatliche und EU-Regulierung hatte, hier keine Diskriminierung zuzulassen. Die Entscheidung wurde also nicht nur aufgrund der Beurteilung des Angebots oder Unternehmens getroffen; vielmehr speist sie sich aus einer wesentlich generelleren Einschätzung der Möglichkeiten von DNA-Analysen, der regulatorischen Rahmenbedingungen und der Bedeutung der Gene für das eigene Leben.

3.7.2. Bestellung und Durchführung

Die Bestellung selbst ähnelte der bei Onlineshopping-Portalen: Das Produkt wird in den Warenkorb gelegt, die Bestell- und Zahlungsinformationen werden ausgefüllt und nach Akzeptanz der Nutzungs- und Datenschutzbedingungen abgesendet. Die Information erfolgt in vergleichbarer Art und Weise, wie bereits beschrieben wurde: Im Bestellprozess wird nur in den umfassenden Nutzungsbedingungen auf Risiken eingegangen. Datenschutzaspekte werden zwar durchaus breit erörtert, bleiben im Detail aber ebenfalls immer wieder unkonkret (siehe Abschnitte 3.4 und 3.5).

Das Probenentnahmeset wurde innerhalb weniger Tage zugestellt. In einem Karton fanden sich vier Abteilungen, die mit Zahlen und Piktogrammen die Durchführungsschritte vermittelten: 1.) Informations- und Einwilligungsdokumente sowie eine bebilderte Anleitung, 2.) Gummihandschuhe zur Probenentnahme, 3.) ein Probenentnahmeset bestehend aus einem Kunststoffstäbchen für den Wangeninnenabstrich, einem Proberöhrchen und einem Stabilisator sowie 4.) ein Versandbeutel.

Die Probenentnahme erfolgte gemäss englischsprachiger Anleitung und einem Video auf der Unternehmenswebseite. Die Nutzungsbedingungen enthielten ein Feld, in dem in die weitere Verwendung der genetischen und persönlichen Daten für Forschungszwecke (breite Einwilligung in Forschungsvorhaben) mittels Ankreuzens eingewilligt werden konnte. Die Entnahme wurde mittels Wangeninnenabstrichs durchgeführt: Ein Ende des Probestäbchens war etwas breiter, flach und leicht aufgeraut mit einigen Rillen. Dieses Ende wurde mehrere Minuten lang über die Mund-

⁴² Zum Beispiel für komplexe Erkrankungen wie Herz-Kreislauf- oder viele Krebserkrankungen, bei denen äussere Einflüsse und Lebensstilfaktoren neben den Genen wichtig sind.

schleimhaut gerieben, um Körperzellen zu entnehmen. An einer vordefinierten Sollbruchstelle wurde es vom Rest des Stäbchens direkt in das Proberöhrchen abgetrennt. Der Stabilisator wurde beigefügt und das Röhrchen verschlossen. Der Tester brachte drei mitgelieferte Barcode-Sticker auf zwei der Nutzungsbedingungen und auf das Proberöhrchen auf. Nach der Onlineregistrierung mittels Barcode wurde das Set mit einem unterzeichneten Formular verpackt und einige Tage später von einem Versanddienstleister abgeholt. Nach der Bestellung verschickte das Unternehmen kontinuierlich «Statusänderungen» per E-Mail, unter anderem über den Versand des Testkits, die Registrierung der Probe oder den Start der DNA-Analyse.

Im Zuge der Selbsttestung kam es zunächst zu einer unerwarteten Unterbrechung. Ein Monat nach dem Rückversand der Probe kam ein E-Mail über einen Fehler im Analyseprozess: Die Probe genüge nicht den Qualitätsmassstäben des Labors, da zu wenig DNA extrahiert werden könne. Daraufhin wurde nach Rücksprache und einigen Wochen Wartezeit ohne zusätzliche Kosten ein weiteres Probenentnahmeset geschickt, diesmal für eine Speichelprobe. Anders als bei dem ersten Versuch bestand das Probenentnahmeset diesmal aus einem grösseren Röhrchen, bereits gefüllt mit einer Stabilisationsflüssigkeit, sowie einem Trichter für die Speichelabnahme. Die Probenentnahme wurde wieder genau entlang der beiliegenden Anleitung vorgenommen. Diesmal musste genügend Speichel in das Röhrchen gespuckt werden und dann durch Schütteln mit dem Stabilisator vermischt werden. Das Proberöhrchen wurde dann inklusive erneuter Einwilligungserklärung und Barcode retourniert.

3.7.3. Erhalt der Ergebnisse

Etwa sieben Wochen nach dem Rückversand wurden die Ergebnisse als PDF-Dokument übermittelt und der Hinweis gegeben, sich bei Fragen an den Kundinnen- und Kundenservice zu wenden:

Die Einleitung des Dokuments geht allgemein auf die Analyse ein, etwa welche Art von DNA (atDNA) und wie viele Marker (700 000) dafür verwendet wurden. Der Zeithorizont ist nur vage angegeben («hunderte bis tausende Jahre») und auch die entsprechende Datenbank und Analysemethode nur rudimentär angeschnitten («grosse Datenbank an Markern»). Auf Unsicherheiten und Ungenauigkeiten wird hingewiesen, etwa dass

unterschiedliche Methoden der Berechnung zu unterschiedlichen Ergebnissen führen können und auch die gegebenen Resultate nur statistische Annäherungen sind. Sie werden jedoch zugleich relativiert, indem auf den hohen Detailgrad der Analyse hingewiesen wird.

Den Hauptteil des Berichts machen Landkarten mit unterschiedlichem Ausschnitt und Massstab aus, in denen die Herkunftskontinente, -länder und -regionen farblich markiert sind (ähnlich Abb. 5, S. 73). Oberhalb jeder Karte werden die Ergebnisse in prozentuellen Anteilen wiedergegeben. Die Darstellung geht dabei seitenweise von einer globalen, über eine kontinentale hin zu einer regionalen Erläuterung der Herkunft:

- Zunächst wird die Herkunft aus globaler Perspektive dargestellt. Im vorliegenden Fall wird eine zu 100 Prozent europäische Herkunft angegeben und eine Weltkarte entsprechend eingefärbt dargestellt.⁴³
- Darauf folgt eine Europakarte, die entlang derzeitiger nationaler Grenzen die Herkunft nach Ländern prozentual aufgliedert und grafisch darstellt. Der Bericht identifiziert etwa grössere Herkunftsanteile wie 40 Prozent Deutschland, 20 Prozent Belgien oder 15 Prozent Frankreich sowie kleinere Anteile zwischen 0,1 und 4 Prozent für sieben andere Länder quer über Europa verstreut.⁴⁴
- Weitere Karten markieren Regionen innerhalb der bereits zuvor identifizierten europäischen Länder (etwa Wallonien oder Niederbayern) mit grösseren und kleineren Kreisen und geben deren prozentuelle Anteile an der Herkunft an. Auch hier schwankt die Bandbreite von über 30 Prozent bei manchen Regionen bis hin zu Regionen mit Anteilen unter einem Prozent.

⁴³ Als Europa wurden dabei alle üblicherweise zu Europa zählenden Länder miteinbezogen (also etwa auch entfernt liegende politisch zu Europa gezählte Gebiete wie die Kanarischen Inseln oder Island) sowie das gesamte Russland, auch der häufig zu Asien gezählte Teil.

⁴⁴ Prozent- und Länderabgaben wurden hier geringfügig verändert, um Privatsphäre zu wahren.

Infobox 19: Reflexion der Selbstbeobachtung: wenig überraschende Ergebnisse

Die Probenentnahme war durchaus interessant; in unserer Disziplin werden nie Röhrchen, Stabilisatoren oder Barcodes genutzt. Zunächst überraschte mich, wie schnell und einfach alles ablief – bis zum «sequencing error», der dann doch relativ viel Verzögerung und Kommunikation mit dem Unternehmen nach sich zog. Mit der längeren Dauer des Wartens wurde ich, entgegen meiner ursprünglichen Haltung, doch gespannt auf die Testergebnisse. Der Bericht war dann aber enttäuschend unspektakulär: 100 Prozent Herkunft aus Europa und sonst keine höheren Herkunftsanteile, die ich mir basierend auf meiner bekannten Familiengeschichte nicht auch so rekonstruieren konnte. Und bei den Angaben von Anteilen im niedrigen Prozentbereich erinnere ich mich an die Aussage eines Populationsgenetikers aus einem Interview (Interview 4): «Weil eben sich Europa so homogenisiert hat, dass im Prinzip heutige Franzosen und Deutsche und Polen und Tschechen und so weiter so eng beieinander liegen, dass man das schwer auflösen kann».

Die Nachfrage nach den Rohdaten wurde prompt erledigt; die widersprüchlichen Erläuterungen der Aussagekraft weiterer Analysen dieser Daten sind jedoch verwirrend (siehe Erläuterung im Text unten). Die Formatierung der Daten ist einfach gehalten: Es sind tabellarisch geordnete Zeichenketten, bei denen ich einzelne Zeichenketten benennen kann (z. B. die Basenpaare (A, C, G, T) des Genotyps). Gleichzeitig könnte ich sogar einzelne SNPs gezielt herausuchen und meinen dementsprechenden Genotyp im Internet nachschlagen – inklusive der Möglichkeit einer auch medizinisch-diagnostischen Interpretation. Diese Möglichkeit verfolge ich jedoch nicht weiter.

Auf Nachfrage sendete das Unternehmen innerhalb eines Tages die Rohdaten der DNA-Analyse als einfache Textdatei zu. Die erläuternden Texte zu diesen Daten weisen ebenfalls auf mögliche Abweichungen zwischen unterschiedlichen Gentests aufgrund der Analysemethoden hin. Ausserdem wird unterstrichen, dass die Rohdaten sicher verwahrt werden sollten und beim Hochladen der Daten zu Drittplattformen (siehe Abschnitt 3.1.3) deren Sicherheits- und Datenschutzbestimmungen berücksichtigt werden sollten. Von einer Nutzung derartiger Dienste wird nicht abgeraten, jedoch weist das Unternehmen jegliche Haftung für negative Folgen zurück. Die Beschreibung der Aussagekraft etwaiger weiterführender Analysen dieser Daten ist in den begleitenden Texten jedoch zum Teil widersprüchlich: In der E-Mail-Nachricht schreibt ein Servicemitarbeiter, dass die Datei Informationen beinhalte, die für Medizinerinnen und Mediziner sowie Spezialistinnen und Spezialisten «sehr nützlich» sein könnten. Der Text impliziert somit eine medizinisch-diagnostische Aussagekraft. Die Datendatei selbst

beinhaltet eine Einleitung, in der angegeben wird, dass die Daten nur für Forschungs-, Bildungs- und Informationszwecke geeignet sind und nicht für «medizinische Diagnosen, klinische oder andere Nutzung».

Nach dem Erhalt der Ergebnisse und der Rohdaten wurde durch den Forschenden eine Löschung der Daten beantragt.

3.7.4. Resümee der Selbstbeobachtung

Die Selbstbeobachtung hat zu einer noch intensiveren persönlichen Auseinandersetzung mit den untersuchten DTC-Gentests geführt, als dies im Rahmen der Studie sonst möglich gewesen wäre. Die Übernahme der Rolle eines (potenziellen) Kunden hat das subjektive Erleben und die individuellen Gedankengänge hervortreten und die Forschenden tatsächlich in dieses Anwendungsfeld «eintauchen» lassen (siehe Infobox 20 für ein Fazit).

Infobox 20: Fazit der Selbstbeobachtung

Die Durchführung des DTC-Gentests war einerseits eine interessante Erfahrung. Die Prozesse des Recherchierens und Abwägens haben verdeutlicht, wie wir mit Fragen des Datenschutzes im Internet umgehen. Aber auch, welche persönlichen Schlüsse ich aus meiner eigenen Beurteilung der Bedeutung der Genetik und Biologie für mich ziehe. Andererseits waren die gegebenen Ergebnisse und die von mir daraus gezogenen Erkenntnisse für mich wenig spannend und von geringem Interesse. Vielleicht fiel mein letztendliches Urteil anders aus, wäre mein Interesse an Genealogie stärker. Vielleicht wäre eine historische Kontextualisierung oder zusätzliche «klassische Genealogie» vonnöten, um den Ergebnissen Spannendes zu entlocken. Aber so sehe ich für mich persönlich keinen weiteren Bedarf an DTC-Gentests zur Herkunftsanalyse.

Die Reflexion der Selbstbeobachtung hat deutlich werden lassen, dass sogar wohlinformierte und recherchekompetente Kundinnen und Kunden in ihrer Auseinandersetzung mit den Unternehmen an Informationsgrenzen stossen, die sich aus der Informationspolitik der Unternehmen selbst ergeben. Die Komplexität der Datenschutzbestimmungen und der Materie Datenschutz insgesamt führte zu einer zwar reflektierten, aber letztendlich niemals wirklich umfassend informierten Einwilligung in die jeweiligen Datenpraktiken des Unternehmens. Dies stellt jedoch kein Spezifikum von DTC-Gentests dar, auch wenn die dabei erhobenen Daten mitunter sensib-

ler als andere Daten sind. In Bezug auf die Wahl eines Unternehmens sticht das subjektive Moment in der letztendlichen Entscheidung hervor: Zwar können viele Bewertungskriterien aufgestellt werden, die Umsetzung dieser Kriterien in der Beurteilung eines Angebots und daraus folgende Praktiken werden dennoch immer zum Teil «aus dem Bauch heraus», aufgrund schwer festzumachender, subjektiver Faktoren getroffen. Diese betreffen nicht nur die Dienstleistung selbst, sondern die Beurteilung der gesellschaftlichen Rahmenbedingungen in einem grösseren Ausmass.

3.8. Diskussion

Unternehmen bieten unterschiedliche DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung an. Die Herkunftsanalysen sind vor dem Hintergrund vielfältiger konzeptioneller Entscheidungen und Referenzdaten zu sehen. So «fixiert» die eigene DNA sein mag, so flexibel gestaltet sich die DNA-Herkunftsanalyse. Die Herkunft ist nicht nur als vielfältig, sondern auch abhängig von wandelbaren Grundannahmen, Auswertungsmethoden sowie Konstruktionsweisen und vom Umfang der Referenzgruppen für den DNA-Abgleich zu verstehen. Eine kritische Reflexion nicht nur der Identifikation von Abstammung mittels Analyse der DNA, sondern auch das kritische Hinterfragen der Konstruktion scheinbar abgegrenzter Herkunftsgruppen ist in der Rezeption der Ergebnisse derartiger Gentests angezeigt. Die Bedeutung und das Verhältnis von sozialen und biologischen Kategorien von Herkunft und Verwandtschaft sind grundlegend zu reflektieren.

Die Charakterisierung von DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung als «Unterhaltung» ist problematisch. Die Grenzen zwischen den häufig als «nicht medizinisch» kategorisierten Gentests für Herkunfts- und Verwandtenforschung und «medizinischen» Gentests zur Diagnose von Erkrankungsprädispositionen verschwimmen insbesondere wegen des Angebots auf Drittplattformen für die Reanalyse von DNA-Rohdaten. Darüber hinaus ist der Unterhaltungscharakter der DTC-Gentests ebenso aufgrund der unter Umständen weitreichenden Auswirkungen der Herkunfts- oder Verwandtenidentifikation in Zweifel zu ziehen. Nicht nur können soziale Beziehungen durch unbeabsichtigte oder intendierte Elternschaftstests unter Druck geraten, die Gentests können auch zur Verunsicherung der Identität von Getesteten führen oder auf gesellschaftlicher Ebene rassistisches Denken befördern. Ausserdem wäre es möglich, dass soziale

Formen der Vergemeinschaftung im Angesicht genetischer «Fakten» marginalisiert werden. Die Nutzung der produzierten DNA-Daten für forensische, medizinische oder wissenschaftliche Zwecke weist ausserdem «ernsthafte» Züge auf, als dies von Mitteln der «Unterhaltung» erwartet werden würde. Das Ausmass derartiger negativer Auswirkungen ist in Ermangelung entsprechender umfangreicher empirischer Studien ungewiss. Zwar existieren eine ganze Reihe von Einzelbefunden und qualitativen Untersuchungen, die auf derartige Implikationen von DTC-Gentests hinweisen, basierend darauf lässt sich aber keine Aussage über deren breite gesellschaftliche Bedeutung treffen. Dabei ist auch offen, wie Kundinnen und Kunden mit der zeitlichen und räumlichen Vielfältigkeit von Herkunft umgehen, wie sie überraschende Resultate verstehen, welche Bedeutung diese für ihr Leben und ihren sozialen Kontext erhalten und welche praktischen Auswirkungen diese haben.

Ähnlich verhält es sich mit der Frage nach dem Verständnis der Kundinnen und Kunden derartiger Gentests. Die Unternehmen bieten zwar umfassende Informationen zu genetischen und technischen Grundlagen sowie der Durchführung der Gentests an, Limitierungen und negative Auswirkungen werden jedoch in einem geringen Ausmass thematisiert. Einen Grossteil der Informationen erhalten die Kundinnen und Kunden ausserdem nur über aktive Recherche auf den Webseiten. Ob das im Bestellvorgang vermittelte Wissen – etwa in Nutzungsbedingungen – ausreichend und konkret genug ist oder wie es rezipiert und verstanden wird, dazu bedarf es weiterer wissenschaftlicher Untersuchungen. Das Fehlen professioneller persönlicher oder telefonischer Unterstützung (in den Schweizer Landessprachen) bei den meisten Unternehmen ist generell als kritisch zu bewerten, insbesondere mit Blick auf Unklarheiten oder Stresssituationen, die sich aus unerwarteten Ergebnissen ergeben können.

Im Rahmen von DTC-Gentests liefern Kundinnen und Kunden den Unternehmen eine Vielzahl von sensiblen genetischen und persönlichen Daten. Während viele der angebotenen Dienstleistungen, das Geschäftsmodell der Unternehmen und weiterführende Nutzungsszenarien gerade auf diese bereitgestellten Daten aufbauen, ist der Schutz der Daten für das getestete Individuum und verwandte Personen wichtig. Die hier analysierten DTC-Gentestunternehmen informieren zwar grundsätzlich über die Datensammlung und -nutzung, jedoch bleiben die Informationen – etwa zu Sicherheitsstandards – immer wieder unkonkret und wenig detailliert. Eine Einschätzung des Schutzes der Daten vor unbefugtem Zugriff, aber auch der

Privatsphäre aufgrund der durch das Unternehmen vorgesehenen Datenverwendung ist deshalb schwer möglich.

Von einem Informationsdefizit betroffen ist auch die Einwilligung in die Bereitstellung der eigenen Daten in die Forschung, die eine initial relativ breite Einwilligung zu unterschiedlichen und unspezifischen Forschungsvorhaben darstellt. Je nach Konzept der informierten Einwilligung kann dies mitunter als unzureichend gesehen werden. Die Möglichkeit der Reidentifizierung von Forschungsteilnehmenden wird zwar allgemein als Risiko angegeben, die Wahrscheinlichkeit dafür und Auswirkungen davon bleiben aber schwer zu fassen. Die angesprochenen Sachverhalte in Bezug auf Informierung, Betreuung und Einwilligung treffen im besonderen Masse auf Minderjährige zu. Ihre Genterung wird zwar vermitteltst der Einwilligung der Erziehungsberechtigten ermöglicht, jedoch fehlen Mechanismen zur Überprüfung der Legitimität dieser Einwilligung. Darüber hinaus stellen sich Fragen hinsichtlich ihrer Einwilligung in Forschungszwecke und wie diese Einwilligung (erneut) eingeholt werden muss.

Der Blick auf kritische Aspekte dieser DTC-Gentests und möglicher negativer Auswirkungen darf aber auch nicht deren positives Potenzial missachten. Sie können durchaus positiv zum Selbstverständnis und zur eigenen Identität beitragen und durch den Verwandtenabgleich können soziale Kontakte und Beziehungen mit unbekanntem oder verlorengegangenen Verwandten und Familienmitgliedern hergestellt werden. Adoptierten, Spende Kindern oder anderen Personen, die ihre biologischen Eltern oder Elternteile nicht kennen, bieten diese DTC-Gentests Anhaltspunkte in ihrer Suche nach ihrer leiblichen Abstammung. Darüber hinaus kann argumentiert werden, dass über die Nutzung der DTC-Gentests unter Umständen eine tiefere Beschäftigung mit Biologie und Genetik, aber auch der Menschheitsgeschichte stattfindet. Ausserdem besteht die Chance einer Horizonterweiterung durch die Beschäftigung mit entfernteren Verwandten oder den Regionen der eigenen Herkunft. Und grundsätzlich können DTC-Gentests und die im Zuge dessen generierten und verfügbaren DNA-Rohdaten als Ermächtigung des Einzelnen in einem ansonsten umfassender regulierten Gesundheits- und Wissenschaftssystem gesehen werden.

Die gross angelegte Datensammlung kann auch eine Chance für wissenschaftliche Forschung und medizinische Entwicklungen darstellen oder in Ermittlungen in Kriminalfällen helfen; zwar können die rechtlichen und ethischen Implikationen einer derartigen (Zweit-)Verwendung der Daten, die

Vorgehensweise und mögliche nicht intendierte Auswirkungen diskutiert werden, die dahinterliegenden Ziele (beispielsweise Entwicklung von Therapien, Identifikation von Verdächtigen und Festnahmen von Straftäterinnen und -tätern) werden aber wahrscheinlich von vielen als positiv erachtet.

Die Revision des GUMG (2018), die voraussichtlich 2021 in Kraft gesetzt wird (Bundesamt für Gesundheit BAG, 2020), wird unter Umständen für Konsumentinnen und Konsumenten wie auch DTC-Genetestunternehmen in Bezug auf einige hier angesprochene Punkte Veränderungen bringen.

4. DTC-Lifestyle-Genests

Elena Kinz, Brigitte Gschmeidler und Simone Schumann

Kurz & knapp

- In der Schweiz können DTC-Lifestyle-Genests über das Internet oder niedergelassene Vertriebspartner wie Apotheken, Ernährungsberatung oder Fitnesscenter bezogen werden.
- Neben Ernährungs- und Sport-Genanalysen bieten diese unter anderem Wellness-, Persönlichkeits- oder Intelligenzgenanalysen an.
- Die Grenzziehung zwischen medizinischen und nicht medizinischen genetischen Analysen ist nicht einfach und wird unterschiedlich vorgenommen. Auch wenn Lifestyle-Genanalysen als nicht medizinische Tests vermarktet werden, können sie medizinisch relevante beziehungsweise erkrankungsbezogene Informationen liefern.
- Die Limitationen heute frei erhältlicher Lifestyle-Analysen liegen insbesondere im Bereich der wissenschaftlichen Validität verwendeter genetischer Marker. Deren Aussagekraft und Analyse ist zum Teil umstritten, da Ursachen für Phänotypen oft nicht in einzelnen Genen liegen, sondern mehrere Gene und Umweltfaktoren relevant sind.
- Die Aufbereitung der Daten und die Vermittlung der Ergebnisse sind essenziell für das Verständnis. Fehlt eine persönliche Beratung, können Herausforderungen für Konsumentinnen und Konsumenten entstehen.

Die heutige Gesellschaft wird zunehmend proaktiver im persönlichen Gesundheitsmanagement, nicht zuletzt, weil immer mehr Möglichkeiten existieren, sich über den eigenen Gesundheitszustand unabhängig von Expertinnen und Experten zu informieren (Plöthner, Klorä, Rudolph, & Graf Von Der Schulenburg, 2017). Noch geringere Barrieren als bei medizinisch relevanten Fragestellungen sind im Lifestyle-Bereich zu beobachten, wo es mittlerweile möglich ist, die eigenen Gene ohne ärztliche Einbindung analysieren zu lassen. Diese als DTC-Genests vermarkteten Lifestyle-DNA-Analysen werden immer beliebter, beispielsweise um auf genetische DNA-Variationen zugeschnittene Ernährungsempfehlungen oder Einschätzungen der genetisch bedingten körperlichen Leistungsfähigkeit zu erhalten (Guasch-Ferré, Dashti, & Merino, 2018). Auch genetische Analysen von Intelligenz, der Fähigkeit zu entgiften oder Genests, die über die Zellalterung (Anti-Aging-Genests) Aufschluss geben sollen, lassen sich dem Be-

reich DTC-Lifestyle-Genests zuordnen und werden angeboten. Trotz ihrer Nähe zum Medizinischen werden sie als nicht medizinische Genanalysen oder sogar Unterhaltung vermarktet, was bereits hinsichtlich der Genests zur Herkunfts- und Verwandtschaftsforschung hinterfragt wurde.

Infobox 21: Lifestyle und Genetik

Als Lifestyle bezeichnet man die Lebensgestaltung einer Person oder Gruppe. Der Lebensstil ist die Art und Weise der Lebensführung, welche sich in Verhaltensmustern im privaten und beruflichen Kontext manifestiert. Er drückt sich in Meinungen und Einstellungen ebenso aus wie in Interessen, Aktivitäten und darin, wie das zur Verfügung stehende Einkommen genutzt wird, und spiegelt dabei das Selbstverständnis einer Person wider. Beeinflusst wird der Lebensstil etwa durch Kultur, Familie und soziale Zugehörigkeit. Lifestyle zeigt sich ebenso im Umgang mit der eigenen Gesundheit und prägt sich beispielsweise in gesundheitsorientiertem Verhalten aus. Man weiss heute, dass Gene den Lebensstil beeinflussen und umgekehrt. Dabei sind vor allem jene Interaktionen belegt, die sich von epidemiologischen Studien ableiten lassen. Meist werden dabei die Interaktion von Nährstoffen und Lebensstilkomponenten wie Sport oder Rauchen mit der genetischen Veranlagung für kardiometabolische Erkrankungen, Adipositas oder Typ-2-Diabetes-Mellitus untersucht (Ahmad, Varga, & Franks, 2013; Franks, Pearson, & Florez, 2013).

Das Wissen über die Analyse und Interpretation von für Lifestyle-Genests verwendeten Markern liefern hypothesenfreie genomweite Assoziationsstudien (GWAS) beziehungsweise Studien aus wissenschaftlichen Disziplinen wie der Ernährungsgenetik. Die Differenzierung von DTC-Genests in medizinische und nicht medizinische ist jedoch komplex und der mögliche Zusammenhang von Ernährung sowie anderen Lebensstilfaktoren mit Erkrankungen beschäftigt die Gesetzgebung und wirft ethische Fragen zu DTC-Lifestyle-Genests auf. Das revidierte Schweizer Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG 2018)⁴⁵ unterscheidet zwischen Tests «im medizinischen Bereich» und «ausserhalb des medizinischen Bereichs» (siehe auch Kapitel 6). Genetische Analysen im medizinischen Bereich sind in der Regel mit einer ärztlichen Konsultation verbunden. Es stellt sich jedoch die Frage, inwiefern sich dies bei internationalen

⁴⁵ Dieses ist bereits verabschiedet und tritt voraussichtlich 2021 in Kraft.

Onlinebestellungen gewährleisten lässt oder ob diesbezügliche Regelungen umgangen werden können.⁴⁶

Das Kapitel widmet sich DTC-Lifestyle-Gentests, die im Kontext Ernährung, Fitness und Wellness durchgeführt werden und sich im Naheverhältnis zu Gesundheitsanalysen bewegen.⁴⁷ Zunächst wird ein Überblick über das Angebot an DTC-Lifestyle-Gentests von Unternehmen, die Analysen in der Schweiz anbieten oder in die Schweiz liefern, gegeben. Dabei wird vorrangig auf die Inhalte der Analysen sowie dargebotene Informationen eingegangen und es werden technische und wissenschaftliche Limitationen der Tests besprochen (Abschnitt 4.1). Weiters werden Aspekte der Kommunikation, Information und Beratung durch die Unternehmen beleuchtet (Abschnitt 4.2). In der Folge werden sowohl die potenziell positiven und negativen Auswirkungen derartiger Tests für Konsumentinnen und Konsumenten, aber auch Chancen und Risiken in einem weiteren gesellschaftlichen Kontext erörtert (Abschnitt 4.3). Schliesslich werden die Ergebnisse eines analytisch aufgearbeiteten Selbstversuchs zu DTC-Lifestyle-Gentests dargelegt und kritische Aspekte aus Konsumentinnen- und Konsumentenperspektive gemeinsam mit den Erkenntnissen der anderen Untersuchungsschritte diskutiert (Abschnitte 4.4 und 4.5).

4.1. Das Angebot an DTC-Lifestyle-Gentests

Die unter dem Begriff «Consumer Genomics» gefassten DTC-Gentests haben zu einer sogenannten «Lifestylisation» des Gesundheitsbereichs beigetragen (Lucivero & Prainsack, 2015), was zur Folge hat, dass Kate-

⁴⁶ Im internationalen Diskurs werden DTC-Gentests demgegenüber häufig in gesundheitsbezogene und nicht gesundheitsbezogene DTC-Gentests eingeteilt. Beispielsweise unterscheiden Plöthner et al. (Plöthner et al., 2017) Herkunfts- oder Verwandtschaftstests als nicht gesundheitsbezogene DTC-Gentests von gesundheitsbezogenen Gentests, unter die ihrer Ansicht nach auch DTC-Lifestyle-Gentests (Ernährung, Leistung etc.) fallen. Phillips et al. (Phillips, 2016) unterscheiden ebenfalls die Kategorien Gesundheit (inklusive DTC-Ernährungs-Gentests) von Tests zur Herkunfts- und Verwandtenforschung. Sie verwenden DTC-Lifestyle-Gentests jedoch nicht als Kategorie, sondern unterscheiden athletische Fähigkeiten oder Talent als eigene Kategorien.

⁴⁷ Für einen Überblick über die genutzten Methoden siehe Kapitel 1 des Berichts.

gorien wie medizinisch/nicht medizinisch, gesundheitsbezogen/nicht gesundheitsbezogen und letztendlich auch Wissenschaft und Unterhaltung zunehmend verschwimmen. Eine deutsche Studie (Schaper, Wöhlke, & Schick Tanz, 2019) zeigt, dass die Unterscheidung des DTC-Gentest-Angebots von Krankheitsrisikoanalysen und Lifestyle-DTC-Gentests Probandinnen und Probanden vor Herausforderungen stellt. Generell gilt in der Schweiz: DTC-Lifestyle-Gentests können gesundheitsbezogen sein, sind aber keine medizinischen Genanalysen. Laut revidiertem Schweizer Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG 2018) fallen sie unter «genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs». Diese inkludieren Analysen von physiologischen Eigenschaften, deren Kenntnis die Lebensweise beeinflussen kann, oder persönlichen Eigenschaften wie Charakter, Verhalten, Intelligenz, Vorlieben oder Begabungen. Da sie nicht direkt mit einer Erkrankung in Verbindung stehen, bedürfen sie keiner ärztlichen Konsultation und dürfen auch von anderen Gesundheitsfachpersonen verkauft werden (Art. 34 GUMG 2018). In den zum Zeitpunkt der Studie in Vernehmlassung befindlichen Erläuterungen zur Totalrevision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV 2020) sind folgende Berufsgruppen genannt: Apothekerinnen und Apotheker, Drogistinnen und Drogisten, Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater, Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten, Psychologinnen und Psychologen sowie Ärztinnen und Ärzte.

Während vor allem Schweizer Lifestyle-Gentestunternehmen auf Basis der landesspezifischen Gesetzeslage den Weg über Vertriebspartner, also Gesundheitsfachpersonen gehen, stehen den Schweizer Konsumentinnen und Konsumenten durch die Möglichkeiten einer Bestellung von DTC-Gentests über das Internet viele Türen offen. Aus diesem Grund wurden sowohl Schweizer Unternehmen als auch Unternehmen, die über das Internet an Schweizer Endverbraucherinnen und -verbraucher liefern, für die vorliegende Analyse ausgewählt. Es ist festzuhalten, dass in weiterer Folge von DTC-Gentests nicht nur im engeren Sinne bei Online-Bezug gesprochen wird, sondern auch bei Bezug über niedergelassene Vertriebspartner. In diesem Kontext sind mit DTC-Gentests jene Tests gemeint, die kommerziell vertrieben werden und deren Marketing sich direkt an Konsumentinnen und Konsumenten richtet.

Die vorliegende Untersuchung nahm keine gesamte Marktanalyse des Angebots an DTC-Lifestyle-Gentests vor. Im Zuge der systematischen Recherche für diesen Bericht wurden acht Unternehmen näher beleuchtet, die DNA-Analysen im Lifestyle-Bereich anbieten und in die Schweiz liefern beziehungsweise die in der Schweiz über Vertriebspartner Tests verkaufen. Vier der Anbieter sind Schweizer Unternehmen, vier weitere haben den Unternehmenssitz im Ausland. Alle recherchierten US-amerikanischen Unternehmen lieferten zum gegenwärtigen Zeitpunkt keine direkt gesundheits- beziehungsweise krankheitsbezogenen Gentests in die Schweiz. Denn die meisten Lifestyle-Tests von US-amerikanischen Firmen analysieren auch diagnostische und prädiktive Krankheitsgene, was in der Schweiz nur auf Veranlassung eines Arztes oder einer Ärztin erlaubt ist. Die Umgehung der Versandbedingungen für diese Gentests ist bei Onlinekauf nicht einfach so möglich; in Europa können lediglich Länder ausgewählt werden, deren Gesetzeslage die Zustellung und Durchführung des jeweiligen Tests erlaubt. Was jedoch möglich ist, ist die Durchführung von Herkunfts- und Verwandtschaftsgentests und die damit verbundene Akquise von Rohdaten, die potenziell für andere Analysen (Reinterpretation durch Drittanbieter) eingesetzt werden können (siehe Abschnitt 4.1.7). Interessanterweise werden jedoch auch von europäischen Onlineanbietern DTC-Lifestyle-Gentests in die Schweiz verkauft, die krankheitsbezogene Informationen liefern (siehe Abschnitt 4.1.6.).

Um die Breite des Angebots darzustellen, wurden auch DTC-Persönlichkeits-Gentests beziehungsweise DTC-Gentests zur Testung des Potenzials von Kindern betrachtet. Ausserdem wurde ein deutsches Unternehmen ausgewählt, das sowohl Lifestyle- als auch medizinische DTC-Gentests online an Kundinnen und Kunden vertreibt. Ein weiterer Schweizer Anbieter, der über seine Webseite den Vertrieb von medizinischen und Lifestyle-Genanalysen bewirbt, aber laut Webseite alle Tests nur über Medizinerinnen und Mediziner weitergibt, wurde als Spezialfall in die Analyse eingebunden.

Tab. 6 kategorisiert das Angebotsspektrum: Die gelisteten genetischen Marker stellen Beispiele dar, die Liste erhebt keinen Anspruch auf Vollständigkeit und nicht auf alle Marker kann in dieser Studie näher eingegangen werden.

Tab. 6: Kategorisierung der DTC-Lifestyle-Genests

	Kategorie	Beispiele an inkludierten Marker-Genen
I	Ernährung und Gewicht	Stoffwechsel- und Gewichtsgene, Hunger-beziehungsweise Appetitgene
II	Wellness	Entgiftungsgene, Langlebigkeitsgene beziehungsweise Telomerlängengene («Anti-Aging-Gene»), Stressgene, Schlafgene («Morgen/Abendmensch-Gene»), Hautgene, Haarverlustgene
III	Sportliche Leistung	Muskelgene, Durchblutungsgene
IV	Sonstige	Persönlichkeitsgene, Intelligenzgene, Lernfähigkeitsgene, Aufmerksamkeitsgene, epigenetische Modifikationen
*	Potenzial für implizite erkrankungsbezogene Informationen	Gene für Nahrungsmittelintoleranzen, Blutdruckgene, Statingene, Thrombosegene, Hämochromatosegene, Gene von Entzündungsmediatoren
**	Drittanalysen	Angebot und Reinterpretation von bestehenden DNA-Analysen (z. B. aus 23andme-Sequenzierung)

Quellen: Eigene Darstellung auf Basis der Web- und Subseiten von: ProGenom (2019), Soledor/DNAweightcontrol (DNAweightcontrol, 2019), Gene Predictis (2019), Karmagenes (2019b), GenePlanet (2019b), DNAfit (2019), bio logis (2019), MIADNA (2019). Erläuterung: Die mit * und ** bezeichneten Gruppen stellen keine Kategorien für sich dar, sondern stehen als Zusatz zu den Kategorien I–IV. Statingene: Statine sind Medikamente gegen hohe Cholesterinwerte, deren Wirksamkeit und Nebenwirkungen auch genetische Ursachen haben; Thrombosegene: eine auch genetisch bedingte Gerinnungsstörung; Hämochromatosegene: Hämochromatose ist eine Eisenspeicherkrankheit; Reinterpretation: Auswertung vorhandener Rohdaten.

Das Angebotsspektrum zeigt, dass sich immer wieder Marker in den Analysen finden, die (implizit) erkrankungsbezogene Informationen liefern (siehe Abschnitt 4.1.6). Weiters wird die Reinterpretation bestehender DNA-Rohdaten durch ein europäisches Unternehmen angeboten. Solche Drittanalysen sind möglich, wenn jemand bereits über Daten aus einem vorangegangenen Test verfügt, bei dem nicht nur bestimmte Marker, sondern grössere Teile oder das ganze Genom analysiert worden sind. Dann müssen nur noch die DNA-Rohdaten der Erstanalyse für diverse Auswertungen hochgeladen werden und ein weiterer Test erübrigt sich (siehe Abschnitt 4.1.7).

Tab. 7: Analysierte Anbieter von DTC-Lifestyle-Gentests

Unternehmen	Kategorie/Name	Unternehmenssitz
ProGenom (assoziiert mit Novogenia GmbH (AT))	I–IV* / DNA NutriControl	CH (DE)
Soledor (assoziiert mit CoGap MetaCheck (DE))	I / DNA Weight Control	CH
Gene Predictis	I–II* / Nutripass	CH
Karmagenes	IV	CH
GenePlanet	I–IV, *	SLO
DNAFit Life Sciences	I–IV, *, **	UK
bio.logis Zentrum für Humangenetik	I–III, *	DE
MIADNA	I–IV	k. A., event. Israel*

Quellen: Eigene Darstellung auf Basis von (inkl. Unterseiten): ProGenom (2019), Soledor/DNAweightcontrol (2019), Gene Predictis (2019), GenePlanet (2019b), DNAfit (2019), bio logis (2019), MIADNA (2019), *crunchbase (2019)

Die Kosten für DTC-Lifestyle-Gentests variieren. Entscheidend für den Preis sind der Umfang der Analysen, die Vertriebsweise (Internet oder Vertriebspartner) sowie der Unternehmenssitz. Die Schweizer Anbieter sind am teuersten: Hier bewegen sich die Lifestyle-Gentests in einer Preisspanne von 450 bis 1 200 CHF, eine Ausnahme bildet ein Persönlichkeitsgentest um knapp 200 CHF. Ein Unternehmen nennt auf der Webseite keine Kosten, gibt aber an, dass die Kosten von manchen privaten Krankenversicherungen in der Schweiz getragen werden. Alle analysierten Unternehmen ausserhalb der Schweiz vertreiben (auch) direkt über das Internet; hier bewegen sich die Preise im Bereich von etwa 100 CHF bis 670 CHF.

Die ersten drei Anbieter vertreiben ihre Produkte laut Webseite ausschliesslich über Vertriebspartner wie Apotheken, Drogerien, Physiotherapie- und Gesundheitspraxen, Wellness- oder Beautycenter, Fitnesscenter, private Fitness- und Ernährungstrainerinnen und -trainer oder niedergelassene Ärztinnen und Ärzte (Gene Predictis nur über Letztere) in der Schweiz. Alle anderen vertreiben ihre Tests über das Internet, wobei ein deutscher Anbieter ein zugelassenes humangenetisches Labor hat und

seine Tests neben der regulären medizinischen Diagnostik online verkauft (siehe Tab. 7).

Nach Auswahl des Tests auf der Webseite gehen Bestellvorgang, Probenahme und Einsendung, Download oder Zugriff auf die Testergebnisse ähnlich vonstatten wie bereits in Kapitel 3 (insbesondere Abschnitt 3.5) beschrieben.

Die Unternehmen ziehen unterschiedlich viele Marker pro Test heran. Manchmal ergeben sich daraus Berichte mit bis zu 50 genetischen Variationen, manchmal wird nur ein Marker untersucht. Ein Grossteil der analysierten Anbieter gibt jedoch keine Auskunft über die genaue Anzahl an Markern, sondern allenfalls über analysierte «Kategorien». Ein Schweizer Unternehmen bildet hier eine Ausnahme; es stellt auf der Webseite Beispielberichte mit allen Markern für jede der Analysen zur Verfügung.

Prinzipiell sind die Aussagen fundierter, je mehr Marker für die Aussage herangezogen werden. Es gibt aber auch Marker, die weniger wissenschaftlich fundiert sind als andere. Daher kann ein einzelner Marker, der in Studien eine hohe Genotyp-Phänotyp-Korrelation zeigte, durchaus auch mehr Aussagekraft haben als mehrere Marker, bei denen trotz statistischer Korrelation noch keine ausreichende Kausalität nachgewiesen wurde. Letztere halten jedoch laut Webseiten der Anbieter nicht Einzug in die Genanalysen. Auf allen analysierten Webseiten wird in unterschiedlicher Ausgestaltung auf die wissenschaftliche Validität der verwendeten Marker hingewiesen.

4.1.1. Ernährung und Gewicht (Kategorie I)

Das Ziel der Ernährungsgenetik ist es, Erkrankungen beziehungsweise Beschwerden zu verhindern oder zu behandeln, indem auf die jeweilige genetische Grundlage zugeschnittene Ernährungspläne formuliert und umgesetzt werden. Oft spricht man dabei auch von personalisierter Ernährung (Ordovas, Ferguson, Tai, & Mathers, 2018). In diesem Kontext wird sowohl erforscht, wie DNA-Variationen die Nährstoffantwort des Körpers beeinflussen (Nutrigenetik) als auch vice versa wie Nährstoffe die Genfunktion beeinflussen (Nutrigenomik) (Simopoulos, 2010). Bei der Nutrigenomik handelt es sich um eine relativ junge Forschungsdisziplin. Gemeinsam mit der bereits genannten Komplexität von genetischen Erkrankungen im Allgemeinen und der von sogenannten Zivilisationskrankheiten

wie Übergewicht im Speziellen führt das dazu, dass die Datenlage in diesem Bereich noch recht dünn ist. In der Nutrigenetik und Nutrigenomik werden neben genetischen Daten auch biochemische mit eingeschlossen, um ein umfassendes Bild beispielsweise des Nährstoffbedarfs einer Person zu generieren. Wie wir sehen werden, wird dies durch die Anbieter von DTC-Lifestyle-Gentests nur bedingt abgedeckt.

Wie Tab. 7 zeigt, bieten fast alle der acht analysierten Anbieter Tests zu «Ernährung und Gewicht» an. In der Übersichtsanalyse von über 30 Lifestyle-Gentest-Webseiten, aus denen diese acht Anbieter ausgewählt wurden, war dies auch jene Lifestyle-Kategorie mit dem grössten Testangebot. Die Lifestyle-Gentests der Anbieter tragen Namen wie «Diet Fit», «Nutrifit», «Nutri Sensor», «NutriPass», «Weight Sensor», «DNA Check», «Diet and Nutrition» oder «Health Fit». Bei Tests dieser Kategorie werden meist Polymorphismen in Genen des Stoffwechsels analysiert, die Auskunft darüber geben, wie der Körper Nährstoffe verwertet. Das sind beispielsweise Gene, die den Bauplan für Enzyme liefern, welche wiederum dafür verantwortlich sind, dass der Körper Nahrungsmittelbestandteile wie Fette, Kohlenhydrate, Vitamine oder Mineralstoffe im Darm aufnimmt oder in der Leber verstoffwechselt. Eine DNA-Variation (Polymorphismus) kann dazu führen, dass Enzyme nicht richtig arbeiten. Auch beeinflusst ein Polymorphismus potenziell die Expression der Gene und führt damit zu einer verminderten oder erhöhten Produktion von Proteinen/Enzymen. Ebenso kann eine DNA-Variation aber auch die Expression von Rezeptoren beeinflussen, die Nährstoffbestandteile binden oder wiederum die Transkription anderer Gene beeinflussen.

Ein Beispiel dazu ist die Laktoseintoleranz. Hierbei führt eine DNA-Variation dazu, dass geringere Mengen an Laktase gebildet werden, die für den Abbau von Laktat (Milchzucker) verantwortlich ist. Das Vorhandensein dieser DNA-Variation würde bei einer DNA-Analyse zur Empfehlung führen, weniger Milchprodukte zu sich zu nehmen.

Ein weiteres Beispiel ist *PPARG* (peroxisome proliferator activated receptor gamma). Es handelt sich dabei um das Gen für einen intrazellulären Rezeptor, der die Fettaufnahme und den Glucose-Metabolismus im Fettgewebe reguliert. Ein Polymorphismus in diesem Gen (rs1801282) wurde mit Übergewicht und erhöhtem Risiko für Typ-II-Diabetes und kardiovaskuläre Erkrankungen assoziiert (Marville, Lange, Qin, Adair, & Mohlke, 2008; Regieli et al., 2009; SNPedia, 2019; Wellcome Trust Case Control Con-

sortium, 2007). Im Bericht einer Gewichtsgenanalyse würde einem homozygoten Träger dieser DNA-Variation eine genetische Neigung zu Übergewicht bescheinigt werden, heterozygot Betroffenen beispielsweise die Neigung zu Jo-Jo-Effekten oder die Tendenz, vermehrt Fette in den Organen abzulagern. Damit verbunden wäre eine Ernährungsempfehlung, die fettarme Ernährung propagieren würde. Das mit diesem Polymorphismus assoziierte Risiko für Typ-II-Diabetes oder kardiovaskuläre Erkrankungen ist bei Lifestyle-Analysen nicht Teil des Ergebnisberichts und wird nicht an Kundinnen und Kunden weitergegeben.

Ein weiterer Marker ist das *FTO*-Gen (*FTO* alpha-ketoglutarate dependent dioxygenase), oft auch als «Fett-Gen» bezeichnet. Trägerinnen und Träger der homozygoten DNA-Variante eines Polymorphismus (rs9939609) in diesem Gen haben neben einer genetischen Neigung zu Übergewicht ein erhöhtes Hungergefühl, gesteuert durch das (nicht vollends geklärte) Einwirken der DNA-Variation auf die Konzentration der Hormone Ghrelin und Leptin. Diese sind als «Hunger- oder Appetithormone» bekannt, da sie diesen positiv respektive negativ regulieren (den Hoed, Westerterp-Plantenga, Bouwman, Mariman, & Westerterp, 2009; Frayling et al., 2007; Karra et al., 2013; Labayen et al., 2011; Marvelle et al., 2008; SNPedia, 2019). Wird das Risikoallel dieser DNA-Variation (heterozygot oder homozygot) in einem Ernährungs- oder DTC-Gewichts-Genetest bestimmt, erhalten die Konsumentinnen oder Konsumenten beispielsweise eine Einschätzung ihres Hunger- beziehungsweise Sättigungstyps begleitet von Empfehlungen, wie sie ihre Mahlzeiten zusammensetzen, portionieren und einteilen sollen. Auch dieser Polymorphismus ist aufgrund des erhöhten Risikos für Fettleibigkeit mit einem erhöhten Typ-II-Diabetesrisiko assoziiert (Doney et al. 2009; Wellcome Trust Case Control Consortium, 2007).

Bei manchen Anbietern werden Kundinnen und Kunden bei Ernährungs- und Gewichtsanalysen in verschiedene Typen oder Kategorien eingeteilt. Gemeinsam ergeben die Marker beispielsweise ein Gesamtbild darüber, welche Nahrungsmittelbestandteile eine Personengruppe mit ähnlicher genetischer Konstellation besonders gut oder schlecht verstoffwechseln kann. Meist sind die Typen oder Kategorien auf die gesteuerte Aufnahme von viel oder wenig Protein, Kohlenhydrate oder Fett ausgelegt.

4.1.2. Wellness (Kategorie II)

In die Kategorie Wellness können DTC-Genests eingeordnet werden, die das körperliche Wohlbefinden analysieren, nicht aber den Ernährungs- oder Gewichtsanalysen zuzuordnen sind. Die Wellnessanalysen entfernen sich zunächst augenscheinlich weiter von Gesundheitsaspekten, das folgende Beispiel wird jedoch veranschaulichen, dass auch diese durchaus im gesundheitlichen Kontext relevant sein können.

Viele der untersuchten Anbieter liefern Informationen über die genetisch bedingte Entgiftungskapazität des Körpers, also über die Metabolisierung von Fremdstoffen. Das impliziert die Analyse der Verträglichkeit von Koffein oder Alkohol sowie der Fähigkeit des Körpers zur Entgiftung von Nikotin und Umwelttoxinen. Für die Entgiftung solcher Stoffe ist im Körper die Leber zuständig und in den Leberzellen die Zytochrome, allen voran das Zytochrom P450. Dies ist ein Protein mit enzymatischer Aktivität, es verstoffwechselt die oben genannten, meist wasserunlöslichen Schadstoffe (Guengerich, 1991; Hasler et al., 1999). In den vergangenen Jahren wurden Varianten von Polymorphismen im Zytochrom P450 (*CYP1A1*, *CYP1B1*, *CYP1A2*) identifiziert, deren Aufkommen mit der Entgiftungsneigung des Körpers zusammenhängt. Zwei Polymorphismen im Zytochrom-P450-Gen (*CYP1A1* rs4646903, *CYP1B1* rs1056836) stehen in Zusammenhang mit der Entgiftungsfähigkeit des Körpers von polyzyklischen aromatischen Kohlenwasserstoffen (PAK).⁴⁸ Viele Studien beschreiben sie auch im Kontext des aus der verringerten Entgiftung resultierenden Auftretens von Herz- und Gefässerkrankungen und bestimmter Krebsleiden (Beuten et al., 2008; Hanna, Dawling, Roodi, Guengerich, & Parl, 2000; Marinković, Pašalić, & Potočki, 2013; Nock et al., 2007). Ein anderer Polymorphismus des Zytochrom P450 (*CYP1A2*, rs762551) wird unter anderem in Zusammenhang mit der Fähigkeit, Koffein zu verstoffwechseln, gebracht (Sachse, Brockmüller, Bauer, & Roots, 1999). Gleichzeitig ist er auch bei der Verstoffwechslung von Östrogen relevant, was ihn in Zusammenhang mit der Entwicklung (Bageman, Ingvar, Rose, & Jernstrom, 2008;

⁴⁸ PAK entstehen aus fossilen Brennstoffen und werden als Russ, Rauch (auch Zigarettenrauch) oder Asche inhaliert oder über Lebensmittel und Trinkwasser aufgenommen.

Bai et al., 2017) und Therapie (Simonsson et al., 2016) von Brustkrebs bringt.

Ähnlich wie die Entgiftungskapazität in der Leber über Polymorphismen in Zytochrom-Genen analysiert wird, wird die Fähigkeit des Körpers, Schwermetalle, Fungizide, Pestizide oder Chemikalien zu entgiften über Veränderungen in den Genen *GSTM1*, *GSTT1* und *GSTP1*, bestimmt. Durch die Genveränderungen (INDEL und Polymorphismus) wird die Aktivität der entsprechenden Enzyme vermindert, was zu einer Einschränkung der zellulären Entgiftung führt. Die Polymorphismen wurden in einigen Studien in Zusammenhang mit Krebserkrankungen gebracht (Multani & Saranath, 2016; Yu et al., 2016; F. Zhang et al., 2017; Zhou et al., 2018). Kundinnen und Kunden bekommen nach Durchführung eines solchen DTC-Entgiftungs-Genests Informationen darüber, wie effektiv ihr Körper von Nikotin, PAK, Schwermetallen, Chemikalien, Pestiziden oder auch Insektensprays entgiftet. Die oben genannte klinische Relevanz der Analyse wird bei den untersuchten Anbietern nicht kommuniziert.

Ein Marker wird bei DTC-Wellness-Genests häufig eingesetzt, um eine genetisch bedingte Anfälligkeit zur Alkoholabhängigkeit oder auch zur Stressanfälligkeit vorauszusagen: Das Enzym Catechol-O-Methyltransferase (COMT) kann verschiedene Botenstoffe und Hormone wie Adrenalin, Dopamin oder Östrogen inaktivieren. Ein Polymorphismus im entsprechenden Gen (rs4680) ist vor allem für die Inaktivierung des sogenannten Glückshormons Dopamin bekannt und wurde in Zusammenhang mit Stress- oder Angstzuständen beziehungsweise mit Neigung zu Alkohol- oder Drogensucht gebracht (Kauhanen et al., 2000; Samochowiec et al., 2006; Tiihonen et al., 1999; T. Wang et al., 2001), wobei der Zusammenhang mit Alkoholismus mittlerweile zumindest durch eine GWAS revidiert wurde (Olfson & Bierut, 2012). Die Haplotyp-Analyse einer Studie zeigte, dass ein weiterer Polymorphismus im *COMT*-Gen (rs165774) gemeinsam mit dem bekannten SNP rs4680 wirkt (Voisey et al., 2011). Auch beim Zusammenhang des SNP rs4680 mit psychischen Störungen wie Schizophrenie wird eher eine polygene Vererbung, also ein Zusammenspiel mehrerer Gene, vermutet (Gibbs et al., 2015). Ein einzelner Polymorphismus wird in diesem Fall dafür herangezogen, die Anfälligkeit für Alkoholismus zu analysieren, und gleichzeitig dafür verwendet, Auskunft über Stressanfälligkeit beziehungsweise -resistenz («Burn-out-Neigung») zu geben. Während dies aus Anbietersicht kein Problem darstellt und auf dem Faktum basiert, dass *COMT* nachweislich breite Auswirkungen hat, gibt eine

interviewte Expertin auf dem Gebiet der medizinischen Genetik zu bedenken, dass sich Ergebnisse aus Studien und Metastudien nicht notwendigerweise auf einzelne Personen umlegen lassen. Das Vorliegen eines solchen SNPs wie im Fall von *COMT* hätte viel zu wenig Bedeutung, um Schlüsse für Einzelne zu ziehen (Interview 9).

Ein weiterer Bereich der Wellnesstests ist der Bereich Anti-Aging. Die oben genannten Marker *GSTM1*, *GSTT1* und *GSTP1* werden ebenfalls für Tests zum Thema oxidativer Stress und Anti-Aging eingesetzt. Oxidativer Stress wird oft als Ursache für das Altern von Körper und Haut gesehen. Um eine Aussage zur Fähigkeit des Körpers, freie Radikale zu binden und damit oxidativen Stress zu reduzieren, zu liefern, kommen auch weitere Marker zum Einsatz. Unter anderem findet sich darunter ein Polymorphismus im Gen für das antioxidative Enzym Glutathionperoxidase (*GPX*, rs1050450). Auch dieser Polymorphismus ist mit vielen Erkrankungen assoziiert, die durch oxidativen Stress verursacht werden (SNPedia, 2019). In Zusammenhang mit dem Thema Anti-Aging kommt auch die Bestimmung der Telomerlängen zum Einsatz. Telomere kann man sich wie Schutzkappen an den Enden der Chromosomen vorstellen, die bei jeder Zellteilung verkürzt werden. Ihre Aufgabe ist es, die Enden der Chromosomen vor Fehlern bei der DNA-Reparatur zu schützen. Sind die Telomere eines Chromosoms einer Zelle bereits sehr verkürzt, arbeitet die Zelle nicht mehr, was zur Zellalterung beiträgt. Umweltfaktoren wie Rauchen oder oxidativer Stress beschleunigen diesen Vorgang. Das Enzym Telomerase ist in der Lage, die Telomere wieder zu verlängern. Deshalb analysieren DTC-Anti-Aging-Gentests vornehmlich zwei Polymorphismen im *TERT*-Gen (rs2242652, rs2735940), die der Testperson Auskunft darüber geben sollen, inwiefern ihre Zellen die Fähigkeit besitzen, Telomere zu verlängern und der Zellalterung entgegenzuwirken (SNPedia, 2019). Diese Information wird oft mit Ernährungsempfehlungen zur Verlängerung der Telomere wie der Zufuhr von Mikronährstoffen gepaart, entsprechende Zusatzprodukte wie sogenannte Superfoods werden von einigen Anbietern mit dem Test vermarktet. Oft wird ein weiterer Polymorphismus im *BICD1*-Gen (rs2630578) miteinbezogen, der ebenfalls Auswirkungen auf die Telomerlängen hat (Mangino et al., 2008; SNPedia, 2019). Auch viele der Polymorphismen, die in Anti-Aging-Tests Verwendung finden, stehen mit Erkrankungen in Verbindungen. Eine Eigenschaft von Krebszellen ist es, dass sie sich unkontrolliert teilen, da in Krebszellen eine aktivierte Telomerase den Telomerabbau verhindert. Studien konnten zeigen, dass unter

anderem die Polymorphismen im *TERT*-Gen (rs2242652, rs2735940), die für die Aktivität des Enzyms Telomerase relevant sind, in Zusammenhang mit diversen Krebserkrankungen stehen (Bojesen et al., 2013; Choi et al., 2009; Nan, Qureshi, Prescott, De Vivo, & Han, 2011; Pellatt et al., 2013) (siehe Abschnitt 4.1.6).

Weitere angebotene Tests beinhalten die Analysen von «Schlafgenen» und «Haarverlustgenen». Bei der Analyse des sogenannten Schlafgens wird der genetische Tag-Nacht-Rhythmus beziehungsweise der «Chronotyp» der Testperson bestimmt. Dafür werden Polymorphismen wie jene im sogenannten «clock gene», die den 24-Stunden-Rhythmus verändern, herangezogen. Die Getesteten erhalten im Anschluss an den Test Informationen darüber, ob sie Morgen- oder Abendmenschen sind, und Tipps, wie sie mit diesem Wissen ihr mentales und physisches Wohlbefinden verbessern können. Diese Analyse wird mitunter auch mit der bereits beschriebenen Koffeinanalyse gepaart. DTC-Genests, die «Haarverlustgene» analysieren, versprechen auf genetischer Basis herauszufinden, ob eine Neigung zum frühzeitigen Verlust des Haupthaars vorhanden ist oder nicht. Über die verwendeten Marker und ihre Validität standen im Rahmen der Webseitenanalyse keine Informationen zur Verfügung. Die Literatur zeigt, dass verschiedene geschlechtsspezifische Marker, die in Zusammenhang mit dem Geschlechtshormonstoffwechsel stehen, zur Verfügung stehen, jedoch auch, dass die Vererbung von Haarverlust polygen ist, was den Einsatz singulärer Polymorphismen zur Bestimmung der Haarverlustneigung infrage stellt (J. A. Ellis, Stebbing, & Harrap, 2001; Rui et al., 2015; Yap et al., 2018; Yip et al., 2009).

4.1.3. Sportliche Leistung (Kategorie III)

Bereits über 150 Genorte wurden in Zusammenhang mit sportlicher Leistung identifiziert. Die meisten davon sind Marker, die Auskunft über die genetisch bedingte Fähigkeit zu sportlicher Ausdauer oder über die Muskelkraft geben. Obwohl es viele Studien gibt, wurden nur wenige dieser Zusammenhänge in multiplen Studien nachgewiesen (Ahmetov, Egorova, Gabdrakhmanova, & Fedotovskaya, 2016; Spencer & Topol, 2019). GWAS sollen hier Abhilfe schaffen, trotzdem sind auch diese meist auf wenige Kohorten von Personen mit bestimmter biogeografischer Herkunft oder definierte Sportdisziplinen begrenzt (G. Wang et al., 2013). Das Angebot an DTC-Genests für sportliche Leistung (auch als Performance- oder Fit-

nessgentests bezeichnet) ist breit und schliesst Analysen zur Eignung für eine bestimmte Sportart genauso ein wie Angebote mit generelleren Aussagen wie zur genetischen Tendenz für Ausdauer- oder Kraftsportarten. In der Folge wird näher auf die verwendeten Marker im Testangebot eingegangen.

Das Angiotensin Converting Enzyme (ACE) wirkt in Blutgefässen stark gefässverengend. Auch im Muskelgewebe ist ACE dafür verantwortlich, den Blutfluss zu kontrollieren. Die sportliche Leistung hängt eng mit der Blut- und damit auch Sauerstoffversorgung im Muskelgewebe zusammen, welche die Zellen für die Energieumwandlung brauchen. Deshalb werden Polymorphismen im ACE-Gen häufig für DTC-Leistungs-Gentests eingesetzt. Beim mitunter am häufigsten analysierten Polymorphismus (rs4646994) handelt es sich um eine Insertion beziehungsweise Deletion (INDEL) an einer bestimmten Stelle im ACE-Gen (SNPedia, 2019). Während die Insertion mit einem niedrigeren ACE-Level und einer besseren Leistung im Ausdauerbereich assoziiert ist, führt die Deletion zu einem höheren ACE-Level und damit zu einer besseren Leistung im Kraftbereich oder bei Sprints (Danser et al., 1995; Thompson & Binder-Macleod, 2006). Eine Metaanalyse von mehr als 350 wissenschaftlichen Studien mit teilweise konträren Aussagen zu der Thematik erhärtete den Zusammenhang zwischen dem ACE-Polymorphismus und der sportlichen Ausdauer (Ma et al., 2013). Den Kundinnen und Kunden wird nach Durchführung der ACE-Analyse im Rahmen eines DTC-Sport-Gentests mitgeteilt, ob sie eher für Ausdauer- oder Kraftsportarten geeignet sind. Der Polymorphismus rs1815739 (SNPedia, 2019) im ACT3-Gen wird ebenso wie der ACE-Marker für Leistungstests eingesetzt. Hier wird ein Polymorphismus im Gen des Actin-Bindeproteins, das wichtig für Muskelkontraktionen ist, analysiert. Je nach DNA-Variante wird die weisse Muskulatur besser oder schlechter aktiviert, was für Kraftsport relevant ist. Jene Variante, die eine verschlechterte Aktivität der weissen Muskulatur mit sich bringt, kann die Aktivierung der roten Muskelfasern begünstigen, die für sportliche Ausdauer wichtig sind. Die Kausalität dieses Markers ist gut charakterisiert (Houweling et al., 2018).

Diese DTC-Leistungs-Gentests werden häufig wiederum von Markern zur Bestimmung der Anfälligkeit für oxidativen Stress begleitet. Ausserdem werden manchmal Marker hinzugezogen, die über Polymorphismen in Genen von Zytokinen, Akute-Phase-Proteinen, Wachstumsfaktoren oder Kollagen das Risiko für Entzündungsreaktionen beziehungsweise Kno-

chen- und Gewebsregeneration nach Sportverletzungen vorhersagen sollen (Ge, Mu, & Huang, 2013; Kuo, Yen, Chen, Yu, & Bean, 2007; Maffulli et al., 2013; Yamin et al., 2008). Weitere für DTC-Leistungs-Gentests verwendete Marker sollen über die Sauerstoffaufnahmefähigkeit des Körpers informieren. Darunter finden sich Marker wie Nuclear Respiratory Factor 2 (*NRF-2*), der eine wichtige Rolle beim Aufbau von Mitochondrien spielt, den Kraftwerken der Zelle, die für die Energiebereitstellung mit Sauerstoff zuständig sind. Ein Polymorphismus in diesem Gen (rs7181866) (SNPedia, 2019) soll in Verbindung mit Trainingsauswirkungen auf die Ausdauerkapazität stehen (Pokrywka, Kaliszewski, Majorczyk, & Zembroń-Łacny, 2013). Jedoch wurden diese Zusammenhänge wiederum vor allem bei Hochleistungssportlerinnen und -sportlern bestimmter biogeografischer Herkunft getestet (Eynon et al., 2013, 2009). Daher lässt dieser Marker nur bedingt Aussagen für Personen der allgemeinen Bevölkerung oder anderer biogeografischer Herkunft zu. Weitere für Aussagen zur Sauerstoffaufnahmekapazität getestete Marker sind beispielsweise Polymorphismen im *VEGF*-Gen, der unter anderem das Wachstum von Blutgefäßen steuert. Ein für DTC-Leistungs-Gentests eingesetzter *VEGF*-Marker (rs2010963) in diesem Gen zeigt wenige Assoziationen im Bereich der sportlichen Leistungsfähigkeit (Ahmetov et al., 2008, 2009), dient aber im medizinischen Bereich als Prädiktor für diverse erkrankungsrelevante Wahrscheinlichkeiten (SNPedia, 2019), etwa dem Ansprechen einer Therapie bei Krebserkrankungen (Garcia-Donas et al., 2011; Kim et al., 2010; Masago et al., 2009).

Die angeführten Beispiele sollen einen Überblick über das Angebot an DTC-Leistungs-Gentests der analysierten Unternehmen geben. Während nur einer der Schweizer Anbieter diese Tests vertreibt, haben alle analysierten Anbieter ausserhalb der Schweiz diese im Angebot. Die Information über die verwendeten Marker und Ergebnisse der Tests waren auf den Webseiten unterschiedlich gut zugänglich, weshalb nicht ausgeschlossen werden kann, dass die Unternehmen noch weitere oder andere Marker verwenden.

Wissenschaftliche Studien, auf denen die Genotyp-Phänotyp-Korrelation basiert, werden meist mit kleinen Kohorten von Hochleistungssportlerinnen und -sportlern bestimmter biogeografischer Herkunft durchgeführt. Ein Experte von Anbieterseite erklärt dazu, dass zur Erhebung geeigneter Marker für DTC-Sport-Gentests Polymorphismen von Hochleistungssportlerinnen und -sportlern mit dem Auftreten dieser in der allgemeinen Bevöl-

kerung und verschiedener Populationen abgeglichen werden. DTC-Sport-Genetests sind seiner Aussage nach vor allem für Personen geeignet, die wirklich Leistungssport oder leistungsorientierten Breitensport betreiben und sich verbessern möchten. Sie erfahren, wie weit sie in welchen Bereich gehen können und wo sie genetisch bedingt mehr oder weniger Möglichkeiten haben (Interview 8).

Eine weitere Herausforderung scheint die Vergleichbarkeit und Reproduzierbarkeit von DTC-Sport-Genetests zu sein. In einem Selbstversuch einer Journalistin (Robbins, 2016) waren die Ergebnisse verschiedener Anbieter von DTC-Leistungs-Genetests nicht nur unterschiedlich, sondern teilweise sogar widersprüchlich: Von 20 getesteten DNA-Varianten, die in zumindest zwei Tests vorkamen, ergaben sechs davon unterschiedliche Ergebnisse. Das Problem liegt hierbei oft in der bereits erwähnten Tatsache, dass man die DNA-Variationen sowohl reinerbig (homozygot) als auch mischerbig (heterozygot) tragen kann und bei Heterozygotie oft keine klare Aussage möglich ist. Des Weiteren vermittelte dieser Selbstversuch laut der Durchführenden wenig spezifische Tipps zur Umsetzung der erhaltenen Informationen im Alltag («Bleiben sie hydriert», «Dehnen Sie sich ausreichend») (Robbins, 2016; Spencer & Topol, 2019).

Eine Expertin aus dem Fachbereich Nutrigenomik und Pharmazie, die selbst Studien zu Sport-Genanalysen durchgeführt hat, erläutert die Herausforderungen bei der Testung und dem Einsatz genetischer Marker in diesem Bereich. Sie erklärt, dass man mit den selektierten Markern vieler Tests nur auf erster Ebene informiert ist und es zu wenig ist, im Fall von Sportanalysen nur Muskelfasertypen genetisch zu bestimmen. Man müsse beispielsweise den Sauerstofftransport, das *ACE* und weitere Faktoren berücksichtigen. Wichtig ist bei der Bewertung der Marker in Studien, dass die Leistung der Testpersonen auch physikalisch und möglichst präzise erhoben wird. Es ist also nicht ausreichend, mit Fragebogen zu erheben, wie die Sportlerin beziehungsweise der Sportler ihre/seine eigene Leistung subjektiv bewertet, um daraus die Genotyp-Phänotyp-Korrelation abzuleiten (Interview 7). Eine interviewte Ernährungsberaterin und Vertriebspartnerin sieht leistungsorientierte Breitensportlerinnen und -sportler als ideale Zielgruppe für Sport-Genanalysen. Sie sieht Relevanz für die Leistungsoptimierung für Wettkämpfe, in denen es um minimale Unterschiede geht und kleine Verbesserungen bereits einen Unterschied bedeuten können. Diese Genanalysen lassen ihrer Meinung nach gepaart mit einer auf den Ergebnissen aufgebauten Ernährungsberatung eine Personalisierung und damit

Optimierung der Trainingsvarianten oder Trainingsintensitäten zu und können aufzeigen, in welchen Bereichen (Kraft oder Ausdauer) die Sportlerin oder der Sportler genetisch bedingt mehr oder weniger Potenzial hat (Interview 11).

4.1.4. Sonstige DTC-Lifestyle-Gen-tests

Das DTC-Gen-testangebot wächst zunehmend und immer neue Marker und zu testende Eigenschaften finden Eingang ins Analyseangebot. Eines der Angebote, das auch über ein global agierendes Schweizer Online-Unternehmen vertrieben wird, sind Persönlichkeits-Genanalysen. Der angebotene DTC-Gen-test soll Aufschluss über (genetisch beeinflusste) Persönlichkeitsstrukturen geben. Dieses Wissen soll dabei helfen, sich persönlich weiterzuentwickeln. Neben der genetischen Analyse von mehr als zehn Persönlichkeitsmarkern werden mittels psychometrischer Analyse psychologische Merkmale erhoben. Herangezogen werden psychologische Persönlichkeitsmodelle wie das häufig verwendete und als wissenschaftlich valide erachtete BIG-5-Modell, dem zufolge fünf Hauptdimensionen der Persönlichkeit bestehen, in denen sich jeder Mensch einordnen lässt (John, Naumann, & Soto, 2008; Karmagenes, 2019a).

Verwendete genetische Marker sind beispielsweise Polymorphismen in Hormonen oder Neurotransmittern, die das Gefühlsleben beeinflussen können. Konkret wird hier der bereits von den Burn-out-Analysen bekannte Marker rs4680 im *COMT*-Gen (siehe Abschnitt 4.1.2) genannt, dessen Ausprägungsform das Level des Hormons Dopamin beeinflusst, das den individuellen Umgang mit Stresssituationen, aber auch das Belohnungssystem im Gehirn reguliert. Weitere Marker sind beispielsweise Polymorphismen im Oxytocinrezeptor-Gen (rs53576, rs237887, rs2268493) (SNPedia, 2019), die vor allem Einfluss auf soziale Fähigkeiten wie Empathie, Vertrauen und Bindung, aber auch auf andere Faktoren wie Esssucht oder krankhaftes Aufmerksamkeitsdefizit nehmen (Ayaz et al., 2015; Basic et al., 2019; Davis, Patte, Zai, & Kennedy, 2017; Wu, Li, & Su, 2012). Durch die Rolle in der Empathieausprägung soll der Marker auch mit psychischen Erkrankungen wie Schizophrenie oder Autismus in Verbindung stehen (Campbell et al., 2011; Montag et al., 2012).

Ein weiteres Angebot stellen Analysen der Talente von Kindern dar. Es werden Informationen zu Lernmustern und -fähigkeiten, Gedächtnisleistung, Risikofreudigkeit, athletischem Potenzial und Neigung zur Kurzsichtigkeit geliefert, aber auch Aussagen darüber, wie gross das Kind wird, ob es besonders viel soziale Unterstützung braucht oder ob es ein Morgen- oder Abendmensch ist. Die verwendeten Marker werden den Konsumentinnen und Konsumenten vorab nicht preisgegeben; es ist davon auszugehen, dass sie beispielsweise den bereits beschriebenen Markern der DTC-Sport- beziehungsweise -Leistungs-Gentests und der Morgen-Abendmensch-DTC-Gentests entsprechen. In den vergangenen Jahren gab es vermehrt kleinere Studien, die Polymorphismen in Genen mit erhöhter Intelligenz, gesteigerter Aufmerksamkeitsfähigkeit oder besserer Wahrnehmungsfähigkeit assoziierten (Dick et al., 2007; Haggarty et al., 2010; Pan, Wang, & Aragam, 2011). Eine 2017 veröffentlichte GWAS berücksichtigte die reduzierte Wirkungsgrösse einzelner Polymorphismen und analysierte Tausende SNPs, die mit Intelligenz in Verbindung stehen könnten. Sie fanden heraus, dass, wenn man die Hälfte der vorhandenen Marker für die vererbte Intelligenz eines Individuums zusammen analysiert, man etwa 20 Prozent der Aussage zur Veranlagung für Intelligenz abdecken kann. Diese Marker ergaben einen gemeinsamen Wert, den «Genome-Wide-Polygenic Score», der die Intelligenz eines Individuums widerspiegeln soll. Bei Intelligenz, so die Autorinnen und Autoren, handelt es sich um eine polygene Erscheinung, auf die genetische Variationen in einem komplexen Zusammenspiel sowohl positiven als auch negativen Einfluss nehmen können. Ob durch die von DTC-Gentestunternehmen verwendeten Analysemethoden diese Vielzahl an Markern und ihr Zusammenwirken im Bereich der Intelligenz erfasst werden kann, bleibt genauso offen wie die Frage nach der Aufbereitung solch komplexer Informationen für Laiinnen und Laien.

Relativ neu im Testangebot sind DTC-Gentests, die epigenetische Analysen anbieten. Die Epigenetik beschäftigt sich im Gegensatz zur Genetik nicht mit Veränderungen der DNA-Sequenz selbst, sondern mit anderen Veränderungen, die jedoch Einfluss auf die Aktivität von Genen oder ganzer Chromosomenabschnitte nehmen können. Externe Faktoren und Umwelteinflüsse wie Lifestyle-Faktoren (Ernährung, Bewegung etc.) können

zu solchen epigenetischen Veränderungen führen. Beispielsweise können Mikronährstoffe auf Gene wirken, deren Genprodukte in der DNA-Methylierung⁴⁹ eine Rolle spielen. Die Aktivität dieser Gene ist auf verschiedenen Ebenen relevant und nicht mit einem einzelnen Phänotyp assoziiert. Vielmehr sind diese Gene meist für eine intakte Funktion einer Zelle unabdinglich, weshalb ihre Dysfunktion auch mit vielen Erkrankungen in Verbindung steht (Klein et al., 2011; National Center for Biotechnology Information, 2019a). Ein weiteres Beispiel für einen Nährstoff, der Auswirkungen auf die epigenetische Programmierung von Zellen nehmen kann, ist Resveratrol, welches in hoher Konzentration in Trauben beziehungsweise Rotwein vorkommt. Seine Wirkung auf das Gen der oben genannten DNA-Methyltransferase, im Speziellen jedoch auch auf einen anderen epigenetischen Modifikator, die Histon-Deacetylase, ist gut beschrieben: Die therapeutische wie auch die lebensverlängernde Wirkung sind aber bis dato vor allem im Tiermodell und nur in geringerem Ausmass am Menschen bestätigt worden (Agarwal & Baur, 2011; Barger et al., 2008; Farhan et al., 2019; Fernandes et al., 2017; Theodotou et al., 2019). Was der Konsumentin, dem Konsumenten im Kontext von epigenetischen DTC-Analysen geboten wird, ist auf den DTC-Anbieterwebseiten nur begrenzt einsehbar. Lediglich ein Schweizer Anbieter legt in einer Demo-Version seines Epigenetiktests offen, was als Ergebnisse dieser Analysen erwartet werden kann. Unter anderem werden Ernährungsempfehlungen auf Basis des epigenetischen Profils gegeben. Wie die Analyse durchgeführt wird und welche Marker genau Verwendung finden, wird nicht im Detail preisgegeben. Wie von einer Expertin aus dem Fachbereich Nutrigenomik und Pharmazie erläutert, können epigenetische Tests Informationen liefern, die man über herkömmliche Analysen von DNA-Variationen nicht bekommen kann. Dennoch sind diese DNA-Veränderungen eine Momentaufnahme und lassen, im Gegensatz zu genetischen DTC-Genests, keine permanenten Aussagen zu. Die epigenetische Regulation sei wesentlich komplexer und teilweise auch weniger präzise zu interpretieren als genetische Analysen (Interview 7).

⁴⁹ Chemische Änderung bestimmter Nukleotide in der DNA.

4.1.5. Zusatzanalysen und -produkte

Zusätzlich zu den Genetests vermarkten Anbieter von DTC-Lifestyle-Genetests eine Reihe von weiteren Produkten. Es werden nicht genetische Analysen von Enzymen, Vitaminen, Spurenelementen oder Entzündungsmediatoren angeboten, um den Kundinnen und Kunden ein umfassenderes Bild zu bieten und auf Basis dessen personalisierte Ernährungsprodukte zu vermarkten.

Da für einige Proteinanalysen Blutproben benötigt werden, hat ein europäischer Anbieter sogar eigens dafür entwickelte Blutabnahmekits für zuhause auf den Markt gebracht. Mit diesen Kits kann die Testperson Blut mithilfe einer kleinen Stechhilfe abnehmen, in ein Röhrchen füllen und einschicken. In diesem Kontext sei das US-amerikanische ehemalige Start-up Theranos erwähnt, das ein Verfahren entwickelte, mit dem mittels eines Abnahmestifts wenige Mikroliter Blut aus dem Finger abgenommen und automatisiert auf verschiedene Krankheiten analysiert werden konnte. Es zeigte sich jedoch, dass die dahinterliegende Verdünnung des Bluts völlig falsche Analysewerte lieferte, was 2016 den Untergang des Unternehmens besiegelte und zu einem der grössten Skandale in Bereich der DTC-Analysen führte (Carreyrou, 2018). Während die analysierten DTC-Anbieter Proteinanalysekits und Zusatzprodukte wie Nahrungsergänzungsmittel, Superfood oder Darmfloratests kostenpflichtig vertreiben, werden Ernährungs- oder Trainingspläne, Abnehmtipps oder Kochrezepte meist kostenfrei zur Verfügung gestellt. Immer wieder findet sich in diesen Zusatzangeboten wiederum Werbung für kostenpflichtige Produkte.

4.1.6. Implizite erkrankungsbezogene Informationen

Die Erörterung des Angebots zeigt, dass in vielen der Tests Marker verwendet werden, die in Studien mit Krankheiten in Verbindung gebracht wurden oder Vorhersagen von Erkrankungsrisiken zulassen. Dieser Abschnitt widmet sich nun den in den analysierten Anbietertests enthaltenen erkrankungsbezogenen Informationen, mit denen Konsumentinnen und Konsumenten bei selbstständiger Recherche möglicherweise konfrontiert werden.

Manche Nahrungsmittelintoleranzen wie Laktoseintoleranz oder auch Glutenunverträglichkeit bringen erkrankungsartige Symptome mit sich, die das Leben der Betroffenen stark negativ beeinflussen können. Normalerweise werden DNA-Analysen zur Feststellung genetisch bedingter Nahrungsmittelintoleranzen bei Verdacht durch einen Arzt oder eine Ärztin angefordert, um eine Diagnose zu stellen. Unter den analysierten DTC-Ernährungsgentests enthielten sechs der sieben Gentests Analysen zur Feststellung von Nahrungsmittelunverträglichkeiten. Dadurch werden Kundinnen und Kunden potenziell mit Diagnosen konfrontiert, die normalerweise durch eine medizinische Fachperson in einem Beratungsgespräch besprochen werden.

Die Meinungen der interviewten Expertinnen und Experten gehen in diesem Bereich auseinander. Nach Angaben eines Schweizer Anbieters (Interview 10) finden sich keine Nahrungsmittelintoleranz-Analysen in den von ihnen angebotenen Tests, da sie Intoleranzen ganz klar als Krankheitsbild und nicht als Lifestyle-Analysen sehen. Die primäre Laktoseintoleranz und die Zöliakie, die mit den verwendeten Polymorphismen nachgewiesen werden, sind nach Ansicht des Experten Krankheitsbilder, die von einer Genvariante ausgelöst werden. Die Analysen seien demnach dem medizinischen Bereich zuzuordnen und erfordern die Betreuung einer Ärztin oder eines Arztes. Ähnlich sieht das eine Expertin aus dem Bereich medizinische Genetik (Interview 9). Bei Nahrungsmittelunverträglichkeiten gehe es um eine Veranlagung, die eine dauerhafte oder vorübergehende Erkrankung verursachen kann.

Gemäss revidiertem GUMG beziehungsweise der Botschaft zum Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (5. Juli 2017, S. 5619) ist der Kontext, in dem die Untersuchung stattfindet, beziehungsweise auch der Zweck, der im jeweiligen Fall verfolgt wird, ausschlaggebend für eine Einstufung als medizinisch oder nicht medizinisch. Wird die Untersuchung bei einer gesunden Person etwa zum Zweck der Optimierung der Ernährung durchgeführt, dann stellt sie eine Untersuchung besonders schützenswerter Eigenschaften ausserhalb des medizinischen Bereichs dar. Ist aber die gleiche Untersuchung unter medizinischen Gesichtspunkten sinnvoll, weil die Ernährung Teil einer Therapie bildet oder medizinisch indiziert ist, dann ist sie dem medizinischen Bereich zuzuordnen. Aus diesem Grund bietet die interviewte Ernährungsberaterin Lifestyle-Genanalysen nur gesunden Personen an und verweist Personen mit einem Verdacht auf Nahrungsmittelunverträglichkeiten an eine Ärztin oder

einen Arzt. Aus ihrer Sicht ist es verständlich, dass Menschen diese Art von Informationen über genetische Analysen in Erfahrung bringen wollen, sie ist jedoch selbst unschlüssig, ob diese Art von Aussagen in Lifestyle-Genanalysen enthalten sein sollten (Interview 11).⁵⁰

Eine Expertin aus dem Fachbereich Nutrigenomik und Pharmazie bewertet diesen Sachverhalt etwas anders (Interview 7). Für sie ist die Testung von Nahrungsmittelintoleranzen im Rahmen von Lifestyle-Analysen in Ordnung, weil diese einen rein prophylaktischen Charakter haben können, also durchgeführt werden können, bevor eine spürbare Intoleranz auftritt (z. B. Laktose). Dennoch ist aus ihrer Sicht die Beratung durch Fachpersonen (z. B. Ernährungsberatung, Apotheke) nach erfolgter Diagnose wichtig. Ein Experte aus den Fachbereichen Labormedizin und Innere Medizin (Interview 6) gibt zu bedenken, dass der Polymorphismus, der die Intoleranz nachweist, nicht notwendigerweise zu klinischen Symptomen führt und man vice versa aufgrund von anderen, nicht genetischen Gründen Intoleranzen aufweisen kann. Demzufolge steht in seiner Argumentation das klinische Bild einer Person im Vordergrund, also Symptome und Beschwerdebilder, von denen eine Analyse ausgehen sollte. Erst bei Auftreten von Symptomen werde es relevant zu wissen, ob oder welche Produkte zu meiden sind. Für ihn macht es im Gegensatz zur oben genannten Einschätzung wenig Sinn, symptomfreie Menschen auf Intoleranzen zu testen.

Während sich die Analysen von genetisch bedingten Nahrungsmittelunverträglichkeiten also in einem Graubereich zwischen medizinisch relevanten Diagnosen und Lifestyle-Genanalysen befinden, enthalten die hier analysierten DTC-Genetests noch andere Marker, die deutlicher im medizinischen Umfeld verankert sind.

Statine sind sehr häufig verschriebene Medikamente gegen einen erhöhten Cholesterinspiegel, die oft mit Nebenwirkungen einhergehen, etwa auch mit dem Entstehen von Typ-II-Diabetes (Paseban, Butler, & Sahebkar, 2019; Ramkumar, Raghunath, & Raghunath, 2016). Eine Analyse von Statin-Markern bietet den Kundinnen und Kunden die Möglichkeit, die Diagno-

⁵⁰ In den Erläuterungen zur Totalrevision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV) (2020, S. 5) werden Nahrungsmittelunverträglichkeiten dem medizinischen Bereich zugeordnet.

se einer suboptimalen Verstoffwechslung und damit einhergehende Konsequenzen selbst in die Hand zu nehmen. Ein selbstständiges Absetzen von Statinen oder Verändern der Dosis und eine damit einhergehende Veränderung des Cholesterinspiegels kann jedoch grosse Auswirkungen auf die Herz-Kreislauf-Gesundheit haben. Es bieten zwei der acht Anbieter (ein deutscher, ein Schweizer Anbieter) Analysen von Polymorphismen in Genen, die für die Statin-Verstoffwechslung relevant sind, an. Anzumerken ist, dass die Statin-Analysen nur von jenen zwei Unternehmen im Kontext von Ernährungs- respektive Stoffwechselanalysen angeboten werden, die laut Webseite über die medizinische Kompetenz beziehungsweise ein zugelassenes humangenetisches Labor verfügen. Während der Schweizer Anbieter das Produkt nach Rückfrage überhaupt nur über Verschreibung durch eine Ärztin oder einen Arzt vertreibt, kann man beim deutschen Anbieter den Lifestyle-Genetest, der die Statin-Genanalyse enthält, auch über das Internet beziehen. Bei diesem ist auch die genetische Beratung laut Webseite nicht verpflichtend, sondern nur optional (siehe Abschnitt 4.2.5).

Neben direkten Analysen von medizinisch relevanten Markern wie den oben exemplarisch beschriebenen wurden in den vorangegangenen Kapiteln bereits zahlreiche Fälle genannt, bei denen der Marker zwar Aussagen zu einem lifestyle-relevanten Phänotypen liefert, gleichzeitig jedoch in Studien auch in einen medizinischen Kontext gesetzt wurde.

Bei Ernährungsgenanalysen werden Marker in Hämochromatosegenen (*HFE*) herangezogen. *HFE*-Genanalysen werden dazu verwendet, den Kundinnen und Kunden Auskunft über ihre Entgiftungskapazitäten zu geben. Eigentlich werden diese Polymorphismen im medizinischen Bereich mit einer Prädisposition für eine genetisch bedingte Eisenspeicherkrankheit assoziiert und für deren Diagnose verwendet (SNPedia, 2019: rs1799945, rs1800562 & rs1800730). Sie haben dadurch medizinische Relevanz, auch wenn Anbieter die Konsumentinnen und Konsumenten nicht über mögliche medizinische Implikationen informieren.

Polymorphismen in «Gewichtsgenen» wie *PPARG* und *FTO* wurden in Studien mit dem Risiko für kardiovaskuläre Erkrankungen oder Diabetes assoziiert. Ein Polymorphismus im *MTHFR*-Gen ist nicht nur für den Folsäurestoffwechsel und damit im Kontext der Nahrungsverstoffwechslung relevant, er wurde auch mit dem Risiko für Thrombosen, kardiovaskuläre Erkrankungen, Krebs und einer erhöhten Mortalität in Verbindung gebracht (siehe Abschnitt 4.1.1). Der *MTHFR*-Polymorphismus ist eine klassische

medizinische Analyse, die normalerweise durch eine Ärztin oder einen Arzt im Kontext von kardiovaskulären Erkrankungen angefordert wird, wobei er laut einer Expertin aus dem Fachbereich medizinische Genetik im Bereich der Thrombosegenetik an Relevanz verloren hat (Interview 9). Ein Experte von Anbieterseite erklärt bezüglich der Nutzung des *MTHFR*-Markers in Ernährungsanalysen, dass Kundinnen und Kunden mit der entsprechenden DNA-Variante empfohlen wird, den Homocysteinspiegel zu senken und für ausreichend Folat zu sorgen, um Erkrankungen vorzubeugen (Interview 10). Ein Labormediziner und Internist merkt diesbezüglich jedoch an, dass seiner Meinung nach die Evidenz dafür nicht gegeben sei (Interview 6).

Weitere erkrankungsbezogene Polymorphismen sind beispielsweise Marker in «Entgiftungsgenen» von Zytochrom P450 und Glutathion-S-Transferase. Sie haben nicht nur den von DTC-Unternehmen bescheinigten Einfluss auf die Güte der zellulären Entgiftung, sie sind unter anderem auch mit Herz- und Gefässerkrankungen und Krebsleiden assoziiert. Weiters ist ein Anti-Aging-Marker im *TERT*-Gen für die Aktivität des «Alterungsenzyms» Telomerase relevant, er steht aber auch im Fokus von diversen Krebserkrankungen (siehe Abschnitt 4.1.2). Der beschriebene Marker für sportliche Leistung im Actin-Gen steht in Verbindung mit Duchenne-Muskeldystrophie (siehe Abschnitt 4.1.3). Marker im Dopamin- und Oxytocinrezeptorgen werden für Burn-out-Genanalysen herangezogen, gleichzeitig treten Varianten dieser Marker vermehrt bei Personen mit psychischen Erkrankungen oder auch Autismus auf (siehe Abschnitt 4.1.4). Die Liste der in Lifestyle-Gentests verwendeten Marker, die neben den Aussagen im Lifestyle-Bereich auch medizinische Relevanz haben, ist lang (für Beispiele siehe Tab. 8). Wenngleich der medizinische Hintergrund nicht an die Endverbraucherinnen und -verbraucher kommuniziert wird, so muss man im Zeitalter der Digitalisierung und dem barrierefreien und auch ungefilterten Zugang zu Informationen davon ausgehen, dass Kundinnen und Kunden sich zunehmend selbstständig über die Bedeutung ihrer Testergebnisse informieren.

Tab. 8: Marker mit potenziell erkrankungsbezogenem Informationsgehalt

Gen	Reference SNP ID	Kategorie	Genutzt für	Mögliche weitere Assoziationen
<i>PPARG</i>	rs1801282	Ernährung & Gewicht	Übergewicht	Typ-II-Diabetes Kardiovaskuläre Erkrankungen
<i>FTO</i>	rs9939609	Ernährung & Gewicht	Übergewicht	Typ-II-Diabetes
<i>MTHFR</i>	rs1801133	Ernährung & Gewicht	Folsäurestoffwechsel	Zellteilungsstörungen, Diarrhoe, Neuralrohrdefekte, kardiovaskuläre Erkrankungen, Krebserkrankungen
<i>CYP1A1</i>	rs4646903	Wellness	Entgiftung	Herz- und Gefässerkrankungen, Krebserkrankungen
<i>CYP1B1</i>	rs1056836	Wellness	Entgiftung	Herz- und Gefässerkrankungen, Krebserkrankungen
<i>CYP1A2</i>	rs762551	Wellness	Koffein-Verstoffwechslung	Brustkrebs
<i>GPX</i>	rs1050450	Wellness	Anti-Aging	Durch oxidativen Stress verursachte Erkrankungen
<i>TERT</i>	rs2242652, rs2735940	Wellness	Anti-Aging	Krebserkrankungen
<i>ACT3</i>	rs1815739	Sportliche Leistung	Sportliche Leistung	Muskelerkrankungen

Die interviewten Experten von Anbieterseite sind sich einig, dass es sich, sobald eine Analyse Krankheitsbezug aufweist beziehungsweise Informationen über Krankheiten liefert, um eine medizinische Analyse und keine Lifestyle-Analyse mehr handelt (Interviews 8, 10). Etwas differenzierter sehen das die Expertinnen und Experten aus dem medizinisch-klinischen

Bereich. Die interviewte medizinische Genetikerin versteht unter Lifestyle-Analysen lediglich jene, die dazu beitragen können, den Lebensstil zu verbessern oder anzupassen, und im Besonderen gesundheitsrelevant sind. Sie und ihre Berufskolleginnen und -kollegen bewerten Lifestyle-Tests mehr als Spielerei, stufen das aber als bedenklich ein, denn ihrer Ansicht nach sollten Genanalysen niemals als Spielereien angesehen werden (Interview 9). Die interviewte Expertin aus den Fachbereichen Nutrigenomik und Pharmazie sieht Lifestyle-Genetests als prophylaktische Massnahmen, die ihrer Meinung nach keine expliziten Informationen über Erkrankungsrisiken beinhalten sollten (Interview 7). Ähnlich sieht das der interviewte Experte aus den Fachbereichen Labormedizin und Innere Medizin (Interview 6). Für ihn sind Analysen mit einer Verknüpfung zu einem medizinischen Ereignis problematisch. Seiner Meinung nach sollte dort eine Grenze gezogen werden, wo Wahrscheinlichkeiten für ein Erkrankungsrisiko kommuniziert werden. Ernährungsberatung auf Basis von Genanalysen zu erteilen, erachtet er hingegen als unbedenklich.

Abschnitt 4.2.4 widmet sich der Abgrenzung von Lifestyle- und medizinischen Genanalysen auf den Webseiten sowie dem Beratungsangebot und greift die Frage nach der Beratung im Kontext der DTC-Genanalysen wieder auf.

4.1.7. Rohdaten und Reinterpretation

Neben dem Ergebnisbericht übermitteln DTC-Genestanbieter den Kundinnen und Kunden auch ihre DNA-Rohdaten. Dies bietet die Möglichkeit, weitere Auswertungen oder Reinterpretationen der Daten vornehmen zu lassen. Laut einer US-amerikanischen Social-Media-Umfrage nutzten 67 Prozent der 478 Befragten, die bereits einen DTC-Genetest durchgeführt hatten, auch Services zur Reinterpretation ihrer Rohdaten (siehe dazu Kapitel 3). Im Kontext der analysierten DTC-Lifestyle-Genestanbieter gibt es Unternehmen, die sich auf die Reinterpretation von bestehenden genetischen Rohdaten im Ernährungsbereich spezialisiert haben (Habit, 2019). Von den in diesem Kapitel analysierten Anbietern bietet lediglich einer diese Reinterpretation der DNA-Rohdaten von anderen Unternehmen an. Diese sind um rund ein Drittel günstiger als die Erstanalyse, da keine DNA-Abnahme und -Analyse mehr erfolgen muss.

Generell ist die Reinterpretation von Rohdaten ein immer relevanter werdender Markt, der weniger in der Schweiz und Mitteleuropa, jedoch verstärkt im angelsächsischen Raum durch grosse DTC-Gentestunternehmen forciert wird. Vor allem durch das beschriebene Aufkommen umfangreicher und günstigerer Analysetechnologien wird das sogenannte «sequence once – query often»-Marketing begünstigt. Aus Konsumentinnen- und Konsumentenperspektive sowie aus regulatorischer Sicht ist in diesem Zusammenhang relevant, dass durch diese Reinterpretation genetische Rohdaten einfach und kostengünstig in einem anderen Zusammenhang analysiert werden können (siehe Kapitel 3).

Eine Expertin aus dem Bereich medizinische Genetik nennt die oben genannten Möglichkeiten als eine ihrer grössten Sorgen. Das GUMG kann nur für den Schweizer Kontext regulieren und Personen, die diese Regelungen umgehen möchten, können sich die eigenen genetischen Daten legal beschaffen und weiterführend beliebig analysieren lassen. Darum ist für sie der einzig effektive Weg, die Bevölkerung so gut wie möglich aufzuklären und auch Fachpersonen besser auszubilden (Interview 9). Ein Experte von Anbieterseite sieht diese Entwicklungen ebenfalls kritisch. Mit den heute online zur Verfügung gestellten Analysealgorithmen und deren Ergebnissen können leicht falsche Schlüsse gezogen werden. Dies ist seiner Meinung nach jedoch kein isoliertes Problem der Genetik, sondern ein generelles Problem im digitalen Zeitalter, wo Menschen autark über Google, Wikipedia und ähnliche Plattformen Informationen recherchieren und oft nicht richtig interpretieren (Interview 10).

Während zur Praktik der Reinterpretation keine Studien für die Schweiz vorliegen, gibt es bereits US-amerikanische Fallstudien. Moscarello et al. (Moscarello et al., 2019) beschreiben Fälle von DTC-Gentestkundinnen und -kunden, die ihre Rohdaten, welche keine erkrankungsbezogenen Informationen enthielten, einer Reinterpretation unterzogen. Infobox 22 gibt einen Fall wieder, der die Tragweite der Offenlegung von medizinisch relevanter genetischer Information durch eigenständige Reanalysen von DTC-Gentestdaten darlegt.

Infobox 22: Fallstudie zu Konsequenzen der Reanalyse von genetischen Daten

Die Mutter eines 12-jährigen Mädchens wertet auf einer Onlineplattform im Nachgang eines nicht gesundheitsbezogenen DTC-Genetests die DNA-Rohdaten ihrer Familie aus. Es zeigte sich, dass ihre Tochter einen SNP im *COL3A1*-Gen aufweist, der mit dem Ehlers-Danlos-Syndrom Typ III (EDS) assoziiert ist, bei dem es durch defektes Kollagen zu Bindegewebsstörungen kommt. Daraufhin sollte der Verdacht klinisch bestätigt werden. Es wurden multiple Untersuchungen, nicht nur des Mädchens, sondern auch weiterer Familienangehöriger, die befürchteten, die Krankheit ebenfalls zu haben, durchgeführt. Das Mädchen selbst konsultierte insgesamt sieben Kardiologen, zwei Gynäkologen, einen Augenheilkundler, einen Gastroenterologen und sechs Notfallmediziner. Keine der Untersuchungen bestätigten den Verdacht auf EDS (Moscarello et al., 2019).

Die geschilderte Fallstudie macht ersichtlich, dass Personen sich Zugang zu erkrankungsbezogenen genetischen Informationen verschaffen können, jedoch unter Umständen nicht in der Lage sind, deren klinische Relevanz korrekt zu beurteilen. Es wird deutlich, dass es risikobehaftet ist, singuläre Polymorphismen überzuinterpretieren. Am unter dem Terminus «self-guided result management» zusammengefassten, selbstständigen Analysieren genetischer Informationen über Plattformen wird intensiv gearbeitet. Plattformen wie My46 wurden für die Interpretationsunterstützung für genomische Ergebnisse für die Forschung und Klinik entwickelt, können aber auch von Laiinnen und Laien genutzt werden (Tabor et al., 2017). Die technologieunterstützte Verlagerung der genetischen Expertise und damit einhergehende Potenziale und Risiken werden in Abschnitt 4.3 näher diskutiert.

4.1.8. Technische Möglichkeiten und Limitationen

Kapitel 2 beschreibt bereits die verwendeten Methoden und Limitierungen sowie Entwicklungen genetischer Analysen. Folgend werden relevante technische Limitationen von Lifestyle-Genanalysen nochmals aufgegriffen.

Im Bereich der Probennahme und Probenqualität, auch aus Speichel und Mundschleimhaut, haben heute laut einem interviewten Experten die meisten DTC-Unternehmen ein ähnlich hohes Level erreicht (Interview 8). Grosse Anbieter von DTC-Genetests führen nach wie vor Genotypisierungen durch, die eine Analyse von genetischen Markern an definierten Stellen im Gen erlauben. Führt man die Genotypisierung auf einem sogenann-

ten DNA-Chip oder Microarray durch, kann man Tausende dieser SNPs in einer DNA-Probe parallel analysieren. Mit einer «Whole Genome»-Sequenzierung (WGS) kann man die gesamte genomische Information, mit einer Exom-Sequenzierung die gesamte genetische Information des Exoms generieren. Preislich sind die Sequenzierungsanalysen, zumindest für den DTC-Bereich, jedoch noch nicht ganz konkurrenzfähig. Im klinischen Bereich kommen bereits sowohl WGS als auch Sequenzierungen des klinischen Exoms zum Einsatz, wie eine Expertin aus dem Fachbereich medizinische Genetik schildert. Bei der Auswertung würden dann aber nur die Gene von Interesse herausgefiltert (Interview 9).

Beim DTC-Marktführer 23andMe werden bei allen Analysen die gleichen etwa 600 000 Polymorphismen getestet, was Überschussinformationen generiert, die das Unternehmen wissenschaftlich beziehungsweise kommerziell nutzt (siehe Abschnitt 4.3.7). In der Schweiz dürfen laut GUMG (2018) Art. 12 Überschussinformationen nur unter bestimmten Bedingungen weiterverwendet werden. Bei einer Nutzung der genetischen Daten in unverschlüsselter oder verschlüsselter Form zu einem anderen Zweck als der von den Kundinnen und Kunden angeforderten Analyse verlangt das Gesetz die informierte Einwilligung der betroffenen Person. Sollen sie in «anonymisierter Form»⁵¹ genutzt werden, räumt das Gesetz der betroffenen Person ein Widerspruchsrecht nach entsprechender Information ein.

Eine vor Kurzem publizierte Studie untersuchte die vermeintliche Präzision von DNA-Chips und kam zu dem Ergebnis, dass die Schwäche der Technologie vor allem bei der Detektion von sehr seltenen DNA-Variationen (mit einer Häufigkeit von unter 0,001 Prozent in der generellen Bevölkerung) liegt (Weedon et al., 2019). Eine anschliessende Sequenzierung der DNA, die als genauere Methode gilt, zeigte, dass über 85 Prozent der zuvor mittels DNA-Chips bestimmten sehr seltenen DNA-Variationen falschpositiv waren. Im Kontext von DTC-Genests, die keine seltenen Mutationen, sondern häufig vorkommende Polymorphismen untersuchen, dürfte diese Limitation jedoch kaum eine Rolle spielen.

⁵¹ Der Gesetzestext selbst spricht von der Anonymisierung von persönlichen und genetischen Daten. Dabei ist eine vollständige Anonymisierung dieser mitunter gar nicht möglich (siehe Kapitel 3, Abschnitt 3.5).

Eine Studie hat 2011 die Konkordanz der Befunde von drei DTC-Genetest-Unternehmen untersucht (Imai, Kricka, & Fortina, 2011). 99,6 Prozent der Analyseergebnisse waren übereinstimmend, was zunächst als guter Wert erscheinen mag. Ein interviewter Experte gibt aber zu bedenken, dass, wenn man über eine halbe Million SNPs misst, durch die verbleibenden 0,4 Prozent immer noch eine grosse Menge falscher Einschätzungen zustande kommen. Heute mag die Genauigkeit aber bereits weiter verbessert worden sein. Ein Experte von Anbieterseite gibt an, dass ihre Analysen eine Genauigkeit von 99,97 Prozent aufweisen (Interview 8). Wodurch sich aber für ihn ein grosser Unterschied in der Qualität der Analysen ergibt, sind die Zertifizierungen und Zulassungen eines Labors. ISO-zertifizierte und medizinisch zugelassene Labors haben ein sehr hohes Level an Qualitätssicherung. Sicherheitsvorkehrungen für Probenverwechslung oder die Validierung von Analysen wären bis dato für Lifestyle-Genetests nicht zwingend notwendig, werden aber in ihrem Fall durchgeführt. Wie dies bei den analysierten DTC-Anbietern gehandhabt wird beziehungsweise ob diese Information über die Webseite für die Konsumentinnen und Konsumenten zugänglich ist, thematisiert Abschnitt 4.2.2.

Im Endeffekt ist die in vorangegangenen Kapiteln beschriebene «sequence once – query often»-Anwendung bei beiden der beschriebenen Technologien möglich, da man auch auf einem DNA-Chip SNPs mit analysieren könnte, die für die Erstanalyse gar nicht relevant sind. Der interviewte Experte aus den Bereichen Labormedizin und Innere Medizin sieht hier konkret die Frage aufkommen, wie man mit sogenannten «mutations without significance» umgeht, für die noch nicht ausreichend Studien vorliegen und bei denen sogar Expertinnen und Experten nicht einschätzen können, ob die Mutation/Variation Relevanz hat oder nicht. Nimmt der Trend zur umfassenden Analyse (Genotypisierung, aber auch Sequenzierung) und Reinterpretation von genetischem Material weiter zu, wird ausserdem Spezifität und Sensitivität der verwendeten Analysemethoden zunehmend relevanter werden (Interview 6).

Die präzisen Sequenzierungstechnologien sind die Zukunft des DTC-Markts, jedoch sind sie bis dato noch nicht für den kommerziellen Gebrauch leistbar. Ein Experte von Anbieterseite schätzt, dass beispielsweise das sogenannte «Nanopore-Sequencing» (siehe Kapitel 2) konkurrenzfähig werden wird, da es keine vorherige Amplifikation durch PCR mehr benötigt, was Kosten senkt. Noch ist das grösste Problem der Sequenzierungstechnologien der im Gegensatz zu Chips geringere Durchsatz, was

für DTC-Unternehmen höchst relevant ist. Nicht zuletzt sind die benötigten Personalressourcen für die Auswertung umfassender Sequenzierungen noch immer höher als bei anderen Methoden. Aber auch jene wird zunehmend von IT ersetzt, was den Preis für Sequenzierungen verringern wird.

4.1.9. Wissenschaftliche Möglichkeiten und Limitationen

Wie bereits beschrieben, bilden wissenschaftliche und klinische Studien sowie seit einigen Jahren GWAS die Grundlage von DTC-Tests. GWAS analysieren das komplexe Zusammenspiel vieler Polymorphismen mit Probenmaterial von ausreichend grossen Personenkohorten, was die Möglichkeit eröffnet, die wissenschaftliche Basis von DTC-Lifestyle-Markern zu stärken. Auch Metaanalysen von vielen kleineren Populationsstudien eines Markers können helfen, eine validere Generalaussage zu liefern oder pauschalisierte Aussagen von Studien zu revidieren.

Ein Anbieter von DTC-Lifestyle-Genests erklärt sein Vorgehen zur Auswahl von SNPs für einen Lifestyle-Test: Er habe den Mindestanspruch, dass mindestens drei Studien von drei unterschiedlichen Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftlern an drei unterschiedlichen Populationen durchgeführt wurden. Wenn alle drei dasselbe Ergebnis berichten, die Studien eine gute Qualität aufweisen und es keine widersprüchlichen Studien zum entsprechenden SNP gibt, dann kann der SNP in einem Test Anwendung finden (Interview 8).

Auch wenn Polymorphismen mit einem Phänotyp in hohem Mass korrelieren und man diese Korrelation mit modernen Methoden feststellen kann, so gibt es immer noch weitere genetische wie auch nicht genetische Faktoren, die auf den Phänotyp Einfluss nehmen und die Kausalität beeinflussen können. Diese Komplexität ist die zentrale Herausforderung im Zusammenhang mit DTC-Genests und deren Ergebnisvermittlung. Die Basis von Ernährungsgenests bilden Forschungsarbeiten von klinischen Studien und Erkenntnisse der relativ jungen Disziplin der Nutrigenomik. Eine Expertin aus dem Fachbereich Nutrigenomik und Pharmazie sieht in den verwendeten genetischen Markern tendenziell zu wenig Aussagekraft, weil die Ursachen für bestimmte Phänotypen meist polygen sind. Ausserdem sind die genetischen Analysen ihrer Ansicht nach nur eine erste Ebene. Auf weiteren Ebenen müssten für eine allumfassende Aussage, die alle Personengruppen miteinbezieht, noch Untersuchungen wie auf Proteinlevel (Enzyme, Koenzyme, Proteintransport etc.) folgen. Auch sind Studien, die Daten

mittels Fragebogen erheben, die dann mit genetischen Markern korreliert werden, oft zu kurz gegriffen. Physikalische Messungen von Parametern sind subjektiven Einschätzungen der Probandinnen und Probanden vorzuziehen. Die Expertin sieht den aktuellen Status quo als eine Zwischenphase und erhofft sich, dass durch neue Sequenzierungstechnologien präzisere Aussagen für die Nutrigenomik möglich werden. Neben der Analyse des Genoms und der Genprodukte könnte hier in Zukunft auch die Analyse des menschlichen Darm-Mikrobioms eine Rolle spielen, da die Zusammensetzung der Darmflora wesentlichen Einfluss auf den Stoffwechsel und die Gesundheit haben kann (Vergères & Gille, 2017) (Interview 7).

4.1.10. Marktpotenzial von Lifestyle-DNA-Analysen

Der globale DTC-Gentest-Markt wird bis 2021 laut einer Prognose einen Wert von einer Milliarde US-Dollar erreichen (Friend, 2018). Eine Schweizer Marktanalyse erhob 2015, dass das Potenzial der angebotenen Tests in der Schweiz bei Weitem noch nicht ausgeschöpft ist. Nur ein kleiner Prozentsatz der möglichen Vertriebspartner in der Schweiz verkauft DTC-Lifestyle-Gentests (M. Frey & Schneider, 2015). Durch die zunehmenden Erfolge medizinischer Genanalysen in Diagnose und Therapie steigt auch die Bekanntheit von DTC-Lifestyle-Gentests und deren Bedeutung im Kontext der individuellen Gesundheitsvorsorge.

2015 erhob eine Studie die Gesundheitskompetenz in der Schweizer Bevölkerung (Bieri et al., 2016): Es zeigte sich, dass mehr als die Hälfte der Schweizer Bevölkerung problematische (45 Prozent) oder unzureichende (9 Prozent) Gesundheitskompetenz aufweist. Diesbezüglich schneidet die Schweiz im Vergleich zu den meisten europäischen Ländern eher schlecht ab. 39 Prozent der Bevölkerung gaben an, dass es für sie schwierig ist, herauszufiltern, welche Informationen zu Erkrankungen vertrauenswürdig sind. Bei einer Erhebung des schweizerischen Bundesamts für Statistik im Jahr 2017 (Bundesamt für Statistik, 2019) gaben 61 Prozent der befragten Schweizerinnen und Schweizer ab 15 Jahren an, im Internet nach Informationen zur Gesundheit zu suchen. Eine umfangreiche Studie zur digitalen Gesundheitskompetenz in der Schweizer Bevölkerung liegt noch nicht vor, dennoch zeigen Erhebungen, dass die infrastrukturellen Voraussetzungen für eine Nutzung digitaler Gesundheitsprodukte und -dienstleistungen durch die Bevölkerung gegeben sind (Bachmann, 2019). Die Internetnutzung in Privathaushalten lag im Jahr 2017 bei 93 Prozent, damit gehört die

Schweiz mit zur Spitzengruppe europäischer Länder (Bundesamt für Statistik, 2018). Die Erhebung zur Gesundheitskompetenz wird 2019/2020 wiederholt und soll dann ein Modul zum Thema digitale Gesundheitskompetenz beinhalten (Bachmann, 2019).

Durch die fortschreitende Globalisierung nimmt die Konkurrenz zu, und marketingstarke und günstige Anbieter aus anderen Ländern drängen auf den Schweizer DTC-Gentestmarkt. Zusätzlich hatte die Schweiz im Jahr 2018 die zweitstärkste Kaufkraft⁵² in Europa (GfK GeoMarketing GmbH, 2018), was sie zu einem interessanten Markt für DTC-Unternehmen macht. Schweizer DTC-Lifestyle-Gentest-Anbieter werben laut der im Rahmen der Webseitenanalyse erhobenen Informationen vor allem mit Qualität und Seriosität (siehe Abschnitt 4.2). Im Gegensatz zu Herkunfts- und Verwandtenanalysen ist das DTC-Lifestyle-Gentestangebot von grossen US-amerikanischen Anbietern in der Schweiz nicht zugänglich, da diese Anbieter Genanalysen verkaufen, die prädiktive medizinische Analysen (beispielsweise die Brustkrebsgene BRCA1/2) mit einschliessen, deren Analyse in der Schweiz durch das GUMG reguliert ist. Ein Vergleich der Schweizer und der internationalen Preisgestaltung von DTC-Lifestyle-Gentests ist schwierig, da sich die gebotenen Leistungen und Analysen je nach Angebot stark unterscheiden.

Neben dem Verkauf der DTC-Gentests selbst profitieren DTC-Unternehmen zunehmend vom Verkauf von Nutzungsrechten ihrer Datenbanken an andere Unternehmen. Während die bereits beschriebenen wissenschaftlichen Kooperationen meist noch einem gemeinnützigen Zweck dienen, so ist der Datenverkauf an Pharmafirmen ein lukratives Geschäft (siehe Kapitel 3, Abschnitt 3.5.7).

4.2. Information und Transparenz

Im folgenden Kapitel wird auf die Information von DTC-Testanbieterwebseiten und die im Rahmen der Webseitenrecherche zugängliche Information über die Ergebnisaufbereitung eingegangen. Dabei wird das

⁵² Bezogen auf das nominal verfügbare Einkommen (nicht inflationsbereinigt).

Augenmerk darauf gelegt, wie transparent beispielsweise Informationen über den Firmenstandort, den Laborstandort, die Durchführung des Tests, die Wege zur Ergebnisinterpretation sowie die oben genannten wissenschaftlichen sowie technischen Informationen und Limitationen kommuniziert werden. Ausserdem wird im Speziellen darauf eingegangen, ob und wie die Lifestyle-Genesteanbieter ihre Produkte von medizinischen Analysen abgrenzen, ob sie Angaben zum Umfang der Genanalyse machen und wie mit Rohdaten und Zufallsfunden umgegangen wird.

4.2.1. Ergebnisberichte und Darstellung

Folgend werden Darstellungen in den Ergebnisberichten diskutiert, die im Rahmen der Webseitenanalyse als Beispielberichte oder mittels Probezugängen zu Portalen zugänglich waren. Nicht alle der analysierten Anbieter stellen vorab auf ihrer Webseite derartige Informationen zur Verfügung. Bei den meisten Anbietern erhalten Konsumentinnen und Konsumenten nach der Analyse den Bericht entweder als PDF, zum Download oder per Mail. Alternativ bieten viele Anbieter die Möglichkeit, über speziell gestaltete Onlineportale auf die aufbereiteten Analysedaten zuzugreifen. Die Darstellungsweisen der Ergebnisse sind dabei unterschiedlich komplex, wobei es auch davon abhängt, ob ein Vertriebspartner zwischengeschaltet ist oder nicht. Kundinnen und Kunden werden die vielschichtigen Inhalte oft in vereinfachter Form mithilfe von Skalen, «Ampelfarben», mit Waagen (Ausschlag niedrig bis hoch), Diagrammen oder auch in Form von Cartoons dargelegt. Speziell bei jenen Unternehmen, die über das Internet anbieten, finden solche Mittel Einsatz.

Ein Anbieter, der über Vertriebspartner in der Schweiz Lifestyle-Analysen verkauft, gibt an, dass die Berichte zwar über den Vertriebspartner an die Kundinnen und Kunden weitergegeben, nicht aber erläutert werden. Jedoch kann man sich bei Fragen an den Vertriebspartner oder das Unternehmen selbst wenden, dieses bietet einen sogenannten «second level support» an. Prinzipiell seien die Vertriebspartner erste Ansprechpartner für Fragen, sie sind aber nicht an der Ergebnisinterpretation und Berichtsgestaltung beteiligt (Interview 10). Das Thema Beratung wird in Abschnitt 4.2.5 aufgegriffen.

4.2.2. Labors und technische Standards

Das GUMG (2018) sieht vor, dass auch bei genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs die betroffene Person darüber informiert werden muss, wo und durch welches Labor die Laboranalyse stattfinden wird. Auf allen analysierten Anbieterwebseiten erhält man Informationen zum Unternehmenssitz, lediglich einer der europäischen Anbieter kommuniziert dies nicht. Hier konnte der Firmensitz nur über eine andere Webseite (crunchbase, 2019) ermittelt werden. Bei den Schweizer Anbietern wird meist schon auf der Startseite ersichtlich, dass es sich um ein Unternehmen handelt, das in der Schweiz agiert. Bei den Marktführern in der Schweiz (DNAweightcontrol, 2019; ProGenom, 2019) sind die Webseiten ausschliesslich in deutscher Sprache verfügbar, was darauf hinweist, dass sie vor allem national agieren. Im Gegensatz dazu stellen zwei weitere analysierte Schweizer Anbieter ihre Webseiten nur auf Englisch zur Verfügung, was darauf hindeutet, dass sie ihre Produkte international verkaufen.

Schwieriger, als den Unternehmenssitz ausfindig zu machen, der meist im Impressum zu finden ist, ist es, den Sitz des Labors zu bestimmen. Bei den meisten Anbietern findet man diese Information erst in den Geschäftsbedingungen (AGBs) oder in einer Zusammenstellung häufig gestellter Fragen. Oft liegen komplexe Konstrukte mit Partnerunternehmen, die meist verschiedene Teile der Analyse abdecken und denen verschiedene Nutzungsrechte vorbehalten sind, vor. Bei vielen analysierten Webseiten wird jedoch nicht genau ersichtlich, wo welche Analysen durchgeführt werden. Im Selbstversuch wurde der Laborstandort auf schriftliche Nachfrage mitgeteilt. Es wird zwar in fast allen Fällen davon gesprochen, dass das Labor zertifiziert ist, wo sich die genannten «Partnerlabors» befinden, ist jedoch bei den meisten Webseiten nur durch grösseren Aufwand herauszufinden. Zwei der Schweizer Unternehmen kommunizieren dezidiert, dass es sich um ein Schweizer Labor handelt, also die Proben im Land analysiert werden.

Durch die aktuelle Änderung der Gesetzeslage wird sich hier möglicherweise künftig auch das Informationsverhalten der Anbieter verändern. Ein in der Schweiz agierender Anbieter erklärt diesbezüglich, dass seine Kundinnen und Kunden im Rahmen der Lifestyle-Genanalysen darüber informiert werden, in welchem Labor die Analysen stattfinden und wo sich das

Labor befindet. Die Einwilligungformulare befanden sich zum Zeitpunkt der Durchführung dieser Studie dementsprechend in Überarbeitung (Interview 10).

Obwohl das Labor und die Analyse – meist schematisch durch ein Video oder eine Grafik – thematisiert werden, werden Messgenauigkeit und technische Standards kaum angegeben. Drei der acht analysierten Anbieter thematisieren die Messgenauigkeit, wobei zwei davon auf Subseiten oder in Downloads zu den wissenschaftlichen Fakten etwas tiefere Einblicke geben. Wie bereits erläutert, ist die Genauigkeit der Analysen für die Kundinnen und Kunden zur Interpretation ihrer Ergebnisse aber eine durchaus wichtige Information.

Im Kontext von Zertifizierungen kommunizieren vor allem Schweizer Anbieter, dass die Analysen in zugelassenen oder staatlich regulierten Labors, oft sogar mit ausgewiesener ISO-Zertifizierung analysiert werden. Speziell wenn die Labors für medizinische Analysen zugelassen sind, obwohl sie lediglich Lifestyle-Genanalysen durchführen, wird dies kommuniziert. Wie bereits geschildert, hängt dies damit zusammen, dass medizinisch zugelassene und ISO-zertifizierte Labors eine höhere Stufe der Qualitätssicherung aufweisen.

4.2.3. Informationen zur Durchführung und zur Validität der Analysen

Die Durchführung der Probennahme und Analysen wird auf den meisten Webseiten zumindest angesprochen. Einige verfügen über ein Video oder eine Grafik (DNAfit, 2019; GenePlanet, 2019a), die den Ablauf zeigt. Die analysierten Anbieter verwenden vorwiegend⁵³ Mundschleimhautabstriche oder Speichelproben, wie dies bei DTC-Gen-tests üblich ist. Vor allem die Abnahme, die die Qualität der späteren DNA-Probe gewährleistet, wird genau beschrieben.

Wie ein Schweizer Lifestyle-Gen-test-Anbieter erläutert, werden die Vertriebspartner dazu angehalten, darauf zu achten, dass die Kundinnen und

⁵³ Während der Selbsttestung stellte sich heraus, dass bei einem der Anbieter statt der erwarteten Speichelprobe eine Blutprobe eingesandt werden sollte.

Kunden die Probe vor Ort nehmen und diese vom Vertriebspartner ins Labor geschickt wird. Dennoch kommt es hin und wieder vor, dass die Kundinnen und Kunden die Mundschleimhautproben zuhause abnehmen und selbstständig ins Labor verschicken (Interview 10). Das revidierte GUMG (2018) schafft diesbezüglich strengere Richtlinien und sieht die Probenentnahme nur im Beisein der veranlassenden Person, also des Vertriebspartners (eine Gesundheitsfachperson), vor. Dies soll einerseits die Probenqualität sicherstellen und andererseits die Möglichkeit unterbinden, Proben von Dritten einzusenden, so eine Expertin aus dem Bereich medizinische Genetik (Interview 9). Letzteres wäre ohne Einverständnis der Person, von der die Probe stammt, nach neuer Gesetzgebung sogar strafbar. Eine interviewte diplomierte Ernährungsberaterin und Vertriebspartnerin beschreibt in diesem Kontext den Ablauf der Lifestyle-Analysen im Vertriebskonzept. Ein Grossteil ihrer Kundinnen und Kunden entscheidet sich bei der ersten Sitzung für eine Genanalyse, oft haben sie über Bekannte davon erfahren. Daher wird meist schon bei der ersten Sitzung der Entschluss zur Testung gefasst und die Person informiert, auch über den Ort der Laboranalyse. Es folgt die Probenabnahme vor Ort, die Berichte werden gemeinsam besprochen und der Ernährungsplan darauf abgestimmt (Interview 11).

Wie bereits in den vorangegangenen Kapiteln erwähnt, geben die meisten analysierten Anbieter keine Details über die Analyseverfahren bekannt. Meist ist von einer SNP-Genotypisierung und von DNA-Chips die Rede, näher wird darauf nicht eingegangen. Den potenziellen Konsumentinnen und Konsumenten wird zwar auf allen analysierten Webseiten Information darüber gegeben, was Gene und DNA-Variationen sind und welche Auswirkungen sie haben, jedoch wird nicht erklärt, wie die Analyse im Detail funktioniert. Für Konsumentinnen und Konsumenten kann es aber mitunter auch relevant sein zu wissen, wie die Auswertung der Analysen vonstattengeht. Die für die Auswertung von Tausenden von SNPs verwendeten Algorithmen werden zwar auf manchen der analysierten Webseiten thematisiert, näheren Einblick erhält man dazu jedoch nicht. Janssens et al. (2019) kritisieren dieses Vorgehen und verlangen die Offenlegung zur Überprüfung der Validität der Verfahren.

Die im Rahmen der Webseitenanalyse begutachteten DTC-Anbieter geben in Bezug auf die weitere Verwendung der genetischen Daten für wissenschaftliche Zwecke unterschiedlich genaue Informationen preis. Prinzipiell können dabei nicht nur die (genetischen) Daten, sondern auch DNA-

Proben sowie persönliche Angaben relevant sein. Bereits wenn es um die Vernichtung des genetischen Materials (DNA) nach der Analyse geht, sind grosse Unterschiede zu erkennen. Während manche deklarieren, dass die DNA direkt nach der Analyse zerstört wird, gehen andere dem nur auf Nachfrage nach oder fragen dies in der Einwilligungserklärung ab. Was die Verwendung der genetischen und persönlichen Information (SNPs in Kombination mit Lifestyle-Information) betrifft, gibt es ebenfalls grosse Unterschiede. Manche Anbieter deklarieren in ihren AGBs, dass die wissenschaftliche Verwendung der anonymisierten Daten widerrufen werden kann, informieren aber auch mitunter darüber, dass Daten, die bereits Eingang in wissenschaftliche Studien gefunden haben, nicht rückwirkend gelöscht werden können. Es wird auch bei fast allen Anbietern dargelegt, dass die Angabe persönlicher Informationen (neben den für die Registrierung notwendigen) freiwillig geschieht.

Ein in der Schweiz agierender Anbieter gibt dazu an, dass in seinem Labor die Proben innerhalb von vier Wochen vernichtet werden müssen, meistens geschieht das bereits direkt nach der Analyse, indem die Proben mit DNA-zersetzender Lösung besprüht werden. Die Analysedaten werden zehn Jahre lang aufgehoben. Die Kundinnen und Kunden haben das Recht, jederzeit Einsicht in die Daten zu bekommen und deren Löschung zu veranlassen. Sie unterschreiben im Rahmen der Einverständniserklärung zur Testung die Datenschutzerklärung (Interview 8). Bei diesem Anbieter werden im Gegensatz zu anderen keine Daten für andere Zwecke verwendet oder gar weiterverkauft. Auch Daten zur Gesundheit der Kundinnen und Kunden werden nicht erhoben.

Die wissenschaftliche Validität der Genotyp-Phänotyp-Korrelation, also die Relevanz der verwendete Marker, wird im Gegensatz zur Information über die Durchführung der Analyse bei allen Anbietern thematisiert. Es scheint für die Unternehmen essenziell zu sein, den potenziellen Kundinnen und Kunden zu vermitteln, dass sie nach hohen wissenschaftlichen Standards zu ihren Ergebnissen kommen. Neben der Aufbereitung von grundlegenden Informationen darüber, was ein Polymorphismus ist und welche Aussagekraft er hat, werden auch von allen Anbietern die Grundlagen genetischer Analysen zumindest angesprochen. Hierbei gibt es grosse Unterschiede im Informationsgehalt der Webseiten der Anbieter. Beispielsweise bietet ein sehr spezialisiertes Schweizer Unternehmen mit nur einem Lifestyle-Test im Angebot ähnlich detaillierte Informationen über den genetischen Hintergrund wie ein sehr grosses, international agierendes

DTC-Unternehmen. Bei näherer Begutachtung wird ersichtlich, dass auch ein vermeintlich hoher Informationsgehalt, welchen die Webseiten für ihre Besucherinnen und Besucher bereithalten, zwar Auskunft über die Möglichkeiten von DNA-Tests gibt, dass jedoch kaum die Limitationen angeführt werden. Lediglich einer der Testanbieter erklärt genau, dass die wissenschaftlichen Studien, auf denen die Korrelationen zwischen Marker und Phänotyp basieren, mit Personen bestimmter biogeografischer Herkunft oder mit Kranken durchgeführt wurden, wodurch eine Aussage für Gesunde oder Personen einer anderen biogeografischen Herkunft erschwert wird.

Generell wird auf den Webseiten wenig über die verwendeten Marker preisgegeben. Lediglich drei der analysierten Schweizer und eines der weiters analysierten europäischen Unternehmen bieten für alle Analysen genauere Informationen zu den Markern (Name des SNPs oder Gens), wobei im Speziellen ein Schweizer Anbieter einen sehr umfassenden Beispielbericht für jede Analyse bereitstellt. Wie bereits beschrieben, werden mit den eingesetzten Technologien auch Marker erfasst, die nicht Teil der verkauften Analysen sind. Die meisten Datenschutzgesetze verbieten das Generieren von Daten, die die Kundinnen und Kunden nicht in Auftrag gegeben haben. Diese müssen dem im Rahmen der Einwilligung ausdrücklich zustimmen. Während manche der im Rahmen der Webseitenanalyse begutachteten Anbieter den Kundinnen und Kunden in ihren Nutzungsbedingungen kundtun, dass nur die DNA-Marker, die für den Ergebnisbericht relevant sind, analysiert werden, halten sich einige zur genauen Vorgehensweise bedeckt.

4.2.4. Informationen über die Abgrenzung zu medizinischen Genanalysen

Die meisten Anbieter grenzen sich von medizinischen Analysen ab und gehen nicht auf potenziell erkrankungsbezogene Aussagen von Lifestyle-Genanalysen ein. Die Überschneidungen mit medizinischen Inhalten werden auf den Webseiten von DTC-Genetestunternehmen unterschiedlich deutlich kommuniziert. Manche jener Anbieter, die aktiv mit ihrer human-genetischen Expertise beziehungsweise ihrem für medizinische Genanalysen zugelassenen humangenetischen Labor werben, unterscheiden nicht zwischen medizinischen Genanalysen und den angebotenen Lifestyle-Genests. Es schwimmt das Lifestyle-Genestangebot beispielsweise

mit pharmakologischen Analysen (Arzneimittelverträglichkeit). Auf der Webseite von einem Testanbieter in der Schweiz wird im Menü klar zwischen medizinischen und nicht medizinischen Testangeboten unterschieden und damit indirekt auf die diesbezüglich unterschiedliche Gesetzeslage in der Schweiz hingewiesen. Dieser Anbieter weist auf die Gesetzeslage in Deutschland, Österreich und der Schweiz hin, referenziert dabei aber auf die deutsche Gesetzeslage, d. h. auf das dort geltende Gendiagnostikgesetz. In den AGB wird dann verdeutlicht, dass die Analysen weder der Diagnose noch der Risikoabschätzung von Krankheiten, noch der Bestimmung von Nahrungsmittelunverträglichkeiten dienen. Während der genannte Anbieter Analysen zu Nahrungsmittelunverträglichkeiten ausschliesst, sind diese in den Ernährungsanalysen eines analysierten Schweizer Mitbewerbers inkludiert.

Einige der Anbieter verlinken die Ergebnisse der Tests in ihren Berichten mit wissenschaftlicher Literatur. Wie in den Abschnitten 4.1.6 und 4.2.3 beschrieben, sind diese Studien meist im Kontext medizinischer Hypothesen entstanden und seltener tatsächlich für den Zweck der Lifestyle-Genanalyse. Studien beispielsweise im Bereich Nutrigenomik haben zum Ziel, mehr über die Interaktion von Ernährung und weiteren Lebensstilfaktoren auf die Genetik und vice versa in Erfahrung zu bringen. Auch sind Erkrankungen wie Fettleibigkeit oder kardiovaskuläre Erkrankungen, die neben den genetischen Faktoren auch durch den Lebensstil beeinflusst werden, hierbei ein Thema. Die Abgrenzung von Lifestyle und Medizin ist in diesem Kontext daher besonders komplex. Eine Gentestgruppe, die hier nur scheinbar eine Ausnahme bildet, sind beispielsweise Marker für sportliche Leistungsfähigkeit. Wie in Abschnitt 4.1.3 beschrieben, wurden aber auch Sport-Marker schon mit bestimmten Erkrankungen in Verbindung gebracht.

Ein Schweizer Anbieter, der Beispielberichte zur Verfügung stellt und in diesen auch auf Studien verweist, die Marker im klinischen Kontext darstellen, erklärt dazu, dass die Literatur in den Beispielberichten für die Vertriebspartner und nicht für die Endkundinnen und -kunden gedacht ist. Kundinnen und Kunden erhalten zwar den gleichen Bericht, die Informationen werden von diesen aber nicht wahrgenommen. Geschlossen wird dies daraus, dass diesbezüglich bis dato keine Rückfragen vorliegen. Dem Unternehmen sei es im Sinne der Transparenz jedoch ein Anliegen, alle Literaturquellen anzugeben. Kundinnen und Kunden könnten die Information auch online recherchieren. Daher ist eine proaktive Kommunikation in die-

sem Fall der bessere Weg und ein Verstecken der zu der genetischen Information verfügbaren Literatur in seinen Augen unseriös (Interview 8). Eine interviewte diplomierte Ernährungsberaterin und Vertriebspartnerin von Lifestyle-Genanalysen gibt in diesem Zusammenhang an, dass sie weiss, dass manche Anbieter auch wissenschaftliche Literatur zu den Markern in den Ergebnisberichten angeben, die auch Aussagen über medizinische Zusammenhänge treffen. Jedoch hinterfragen in den meisten Fällen die Kundinnen und Kunden diese Informationen nicht. In den etwa hundert Fällen, die sie begleitet hat, ist noch keine Kundin und kein Kunde mit einer Nachfrage bezüglich der angegebenen Literatur und einer potenziellen erkrankungsrelevanten Aussage seiner/ihrer DNA-Variation zu ihr gekommen (Interview 11). Interessant agiert in diesem Kontext der analysierte slowenische Anbieter, dessen Tests online erhältlich sind und in die Schweiz geliefert werden. Es handelt sich dabei um einen Anbieter, der auch explizite erkrankungsbezogene Analysen (wie Marker für kardiovaskuläre Gesundheit) anbietet, ohne jedoch genauer zu spezifizieren, welche Marker Verwendung finden. Es wird dargelegt, dass die Tests keine medizinischen Aussagen liefern und die Konsumentin, der Konsument im Fall einer ernsthaften Erkrankung oder vor massiven Ernährungsumstellungen eine Ärztin beziehungsweise einen Arzt konsultieren soll. Weiters wird kommuniziert, dass die Information, die die Kundinnen und Kunden erhalten, keine medizinische Diagnose darstellt oder gar ersetzt. Andererseits weist ein weiterer Satz die Kundinnen und Kunden darauf hin, dass man die Informationen für die Prävention von Erkrankungen nutzen kann, um herauszufinden, ob man ein erhöhtes Risiko für Fettleibigkeit oder chronische Erkrankungen in sich trägt. Es wird dazu aufgerufen, rechtzeitig zu reagieren und auf Basis der Testergebnisse aktiv seine Lebensgewohnheiten zu verändern, um die Entwicklung von Erkrankungen langfristig zu verhindern. Zum einen grenzt der Anbieter sich also vom medizinischen Kontext ab, zum anderen wird darauf hingewiesen, dass man mithilfe der DNA-Analyse durch Lifestyle-Interventionen aktiv Erkrankungsrisiken minimieren kann. Anderen analysierten Anbietern sind neben der Abgrenzung zu medizinischen Analysen auch die von genetischen «Talenttests» wie Intelligenztests aber auch Gentests, die ein sportliches Talent vorherzusagen, wichtig. Die Grenzen, die hier von den analysierten Anbietern im Angebotspektrum von Lifestyle-Genanalysen gezogen werden, sind also divers.

4.2.5. Beratung

Das Thema Beratung wird von den analysierten Anbietern in unterschiedlichem Ausmass angesprochen. Jene Unternehmen, die an ein humangenetisches diagnostisches Zentrum angebunden sind, stellen, auch wenn sie online Produkte vertreiben, telefonische oder persönliche Beratung zur Verfügung. Manche der Anbieter verkaufen online Konsultationen als Zusatzservice zum Produkt oder stellen gratis Beratungsvideos zur Verfügung. Lediglich eines der analysierten DTC-Unternehmen bietet überhaupt keine Beratung an beziehungsweise rät dazu, bei Fragen eine Ärztin oder einen Arzt aufzusuchen. Bei über Vertriebspartner verkauften Gentests soll eine Ärztin oder ein Arzt beratend zur Seite stehen, manche der Anbieter bieten zusätzlich auch Beratung durch Expertinnen und Experten im Bereich der Humangenetik an, die komplexere Fragen der Kundinnen und Kunden beantworten können.

Ein interviewter Schweizer Anbieter gibt zu verstehen, dass es ihm vor allem auf die Beratung ankommt und er auch deshalb auf den Vertrieb von Lifestyle-Analysen über geschultes Gesundheitsfachpersonal setzt. Seine Erfahrungen zeigen, dass speziell im Ernährungsbereich professionelle Beratung und ein begleitendes Programm, in das die genetischen Informationen eingeflochten wurden, essenziell sind. Auch hält er die Vertriebspartner dazu an, ein persönliches Gespräch einem Telefonat vorzuziehen, wenn Fragen seitens der Konsumentinnen und Konsumenten aufkommen (Interview 10).

4.2.6. Datenschutz und informierte Einwilligung

Wie bereits angesprochen, ist Datenschutz beziehungsweise das Schadenspotenzial aufgrund mangelnden Datenschutzes ein immer wieder thematisierter Aspekt von DTC-Genetests (Skirton, Goldsmith, Jackson, & O'Connor, 2012). Es wurde bereits ausgeführt, dass eine vollständige Anonymisierung von genetischen Daten nicht möglich ist, und, da genetische Daten Rückschlüsse auf persönliche Merkmale sowie auch auf Merkmale Familienangehöriger ermöglichen, diese als besonders sensible Daten eingestuft werden können. Dies gilt in gleichem Masse für Anbieter im Bereich Herkunfts- und Verwandtenforschung und im Lifestyle-Bereich. Aufgrund dessen wird an dieser Stelle insbesondere auch auf die ausführlichen Erläuterungen in Kapitel 3 (Abschnitt 3.5) verwiesen.

Wie auch bei Herkunfts- und Verwandtenforschung stellen die Anbieter im Lifestyle-Bereich Informationen zum Thema Datenschutz in unterschiedlicher Genauigkeit zur Verfügung. Während bei manchen nur in Allgemeinplätzen der Datenschutz versichert wird, geben andere sehr genau Auskunft, mit welchen Methoden die Sicherheit der Daten gewährleistet werden soll. Auch hier ist jedoch das tatsächliche Risiko für Konsumentinnen und Konsumenten ausschliesslich auf Basis der Informationen auf den Webseiten kaum abschätzbar. Zu einem ähnlichen Schluss kommen Christofides und O'Doherty (Christofides & O'Doherty, 2016) in einer Webseitenanalyse für in Kanada erhältliche DTC-Genests: Mit wenigen Ausnahmen schätzen sie die zur Verfügung gestellte Information als nicht ausreichend ein, um eine informierte Entscheidung treffen zu können. Zu den Informationen zum Thema Datenschutz zählen: (Weiter-)Nutzung der Daten und der Probe von Konsumentinnen und Konsumenten durch den Anbieter, Zugriff von Dritten auf Daten und/oder Probe, Entsorgung der Probe und Löschung der Daten und Aufklärung über mögliche Risiken der Nutzung der Services.

Bezüglich der Weiternutzung der Proben und/oder Daten fallen die Angaben der hier analysierten Anbieter sehr unterschiedlich aus. Während einige Anbieter dies auf der Webseite gar nicht thematisieren, stellen andere dar, dass Daten und/oder Proben weiterverwendet werden: für wissenschaftliche Zwecke oder für eigene Forschungszwecke. In manchen Fällen bleibt die Weiternutzung jedoch unklar und die Angaben lassen keinen eindeutigen Schluss zu, ob und wie Proben und Daten weitergenutzt werden. Was mit den Proben passiert, ist unterschiedlich vorgesehen: Bei drei der acht analysierten Anbieter ist prinzipiell vorgesehen, dass die Probe aufbewahrt wird. Zwei Anbieter geben an, die Probe beziehungsweise die DNA nach der Analyse zu vernichten. Bei einem Anbieter ist eine Wahl durch die Kundinnen und Kunden vorgesehen. Zwei Anbieter geben keine Auskunft darüber, was mit der Probe nach der Analyse geschieht.

Wenn eine Opt-out-Möglichkeit, also ein Widerspruch zur Probenaufbewahrung und Weiternutzung, genannt wird, ist nicht vorab angegeben, wie dieser Widerspruch erfolgen kann oder soll. Es wird nur auf dieses prinzipielle Recht hingewiesen. Es ist daher im Vorhinein nicht abschätzbar, wie leicht es den Kundinnen und Kunden schlussendlich gemacht wird, einen solchen Widerspruch einzulegen. Aus dem Selbstversuch können diesbezüglich zwei Beispiele gegeben werden: Im ersten Fall war im Einwilligungsdokument die Zustimmung zur Weiternutzung vorgesehen. Da

für die Autorin nicht klar war, wie ein Widerspruch erfolgen kann, wurde diese Auskunft telefonisch vom Anbieter eingeholt. Für den Widerspruch sollte die entsprechende Passage im Dokument durchgestrichen werden. Im zweiten Fall gab es gar kein dezidiertes Einwilligungsfomular. Die Zustimmung wurde im Registrierungsprozess durch Anhaken eines Kästchens gegeben.

Kundinnen und Kunden von DTC-Genetests setzen sich während des Kaufprozesses unterschiedlich intensiv mit dem Thema Datenschutz auseinander. In einer Studie von Roberts et al. (Roberts et al., 2017) gaben zwar 40 Prozent an, sich intensiv mit diesem Thema beschäftigt zu haben, etwas über 20 Prozent hatten sich jedoch gar nicht damit auseinandergesetzt. Christofides und O'Doherty (Christofides & O'Doherty, 2016) berichten Ähnliches: Ungefähr die Hälfte der Teilnehmerinnen und Teilnehmer einer Studie unter Personen, die DTC-Genetests gekauft oder den Kauf in Erwägung gezogen haben, gab an, die Datenschutzrichtlinien der Anbieter gelesen zu haben. Etwas weniger als die Hälfte gab an, genügend Informationen zu diesem Thema über die Webseite erhalten zu haben, knapp ein Drittel war diesbezüglich unsicher.

Über die Art und Weise der Aufklärung zu Datenschutzaspekten bei Lifestyle-Analysen, die über Beraterinnen und Berater angeboten werden, kann hier keine abschliessende Aussage getroffen werden. In einem Formular zur informierten Einwilligung eines der analysierten Anbieter, der über Dritte vertriebt, ist vorgesehen, dass die anfordernde Ärztin beziehungsweise der anfordernde Arzt mittels Unterschrift bestätigt, dass sie/er die betreffende Person «genügend über die Methoden und deren Grenzen informiert» hat. Während der Bezug einer genetischen Analyse im Lifestyle-Bereich über eine Beraterin oder einen Berater den Vorteil einer umfassenderen Beratung mit der Möglichkeit zur direkten Beantwortung individueller Fragen bieten kann, mag sich diese Bezugsart hinsichtlich der Einwilligung zur Weiterverwendung von Daten jedoch auch negativ für die Konsumentinnen und Konsumenten auswirken. Critchley et al. (2014) zeigen in ihrer Studie, dass potenzielle Kundinnen und Kunden gerade in Bezug auf Datensicherheit kommerziellen Anbietern signifikant weniger Vertrauen entgegenbringen als einer Ärztin oder einem Arzt. Dies kann auch auf andere Gesundheitsfachpersonen (z. B. Ernährungsberaterinnen oder -berater) übertragen werden, wie eine Studie von Nielsen et al. (2014) zeigt, in der zwar nicht explizit nach Datenschutzaspekten gefragt wurde, von den befragten Personen jedoch Ernährungsberaterinnen und -berater

am häufigsten als die am besten geeigneten Personen für personalisierte Ernährungsberatung angegeben wurden. Wenn also der beratenden Gesundheitsfachperson Vertrauen entgegengebracht wird, kann dies möglicherweise dazu führen, dass sich die Kundinnen und Kunden gar nicht oder weniger mit diesem Thema auseinandersetzen, auch wenn die Beratung Datenschutzaspekte nur marginal umfasst. Dieses Thema haben Bezowska et al. (2014) aufgegriffen und gezeigt, dass der persönliche Kontakt das wahrgenommene Risiko bezüglich Datensicherheit abschwächt. Da Gesundheitsfachpersonen als Vertriebspartner von kommerziellen Firmen agieren, bleibt fraglich, inwieweit umfassend und auch kritisch über das Thema Datenschutz und Weiternutzung von Proben und Daten aufgeklärt wird. Konsumentinnen und Konsumenten wird es im Fall einer Analyse, die durch eine Gesundheitsfachperson vertrieben wird, jedoch erheblich erschwert, eine Wahl des letztendlich durchführenden Anbieters zu treffen, da dies mit einem Wechsel der Vertriebspartnerin oder des Vertriebspartners einhergehen würde.

4.2.7. Informationen zu Rohdaten und zum Umfang der Genanalyse

Genetische Rohdaten werden von manchen DTC-Anbietern an die Kundinnen und Kunden mitgeliefert. Laut Schweizer Gesetzgebung sind die eigenen Analysedaten das Eigentum der Kundinnen und Kunden. Wie bereits in Abschnitt 4.1.7 geschildert, findet man auf den analysierten Anbieterwebseiten keine dezidierten Informationen darüber, ob Rohdaten mitgeliefert werden oder nicht. Ein Experte und DTC-Genetest-Unternehmer bestätigt, dass es von der verwendeten Analysetechnologie abhängt, ob umfassende genetische Daten überhaupt erfasst werden. Vor allem kleinere Anbieter verwenden Analysemethoden, die nur jene Marker analysieren, die tatsächlich für den Bericht (z. B. Marker in Stoffwechselgenen) notwendig sind. Der Trend zur Whole-Genome- oder Exomsequenzierung wird dies verändern und immer mehr Konsumentinnen und Konsumenten mit immer umfassenderen Rohdaten versorgen. Das verändert sowohl den persönlichen als auch den kommerziellen Wert von DTC-Genests (Interview 8).

Manche der analysierten Anbieter kommunizieren, dass bei ihren Tests lediglich jene Gene analysiert werden, die für den Bericht relevant sind, und geben den Konsumentinnen und Konsumenten damit die Sicherheit, dass ihre DNA nicht in einem anderen als dem gewünschten Kontext begutachtet wird. In den Frageseiten eines der analysierten europäischen Anbieter wird beispielsweise verlautbart, dass nur die für die Berichtsausagen notwendigen Analysen und keine klinischen Analysen durchgeführt werden. Interessante Aussagen dazu findet man auch bei einem anderen europäischen DTC-Anbieter. Das Unternehmen selbst grenzt sich davon ab, Aussagen zu Polymorphismen ausserhalb der angeforderten Analyse zu tätigen, bietet aber dennoch seine Analysen wie genetisch personalisierte Wellnessreports für die Reinterpretation von Rohdaten anderer Unternehmen an. Ein Anbieter beschreibt in diesem Kontext, dass seine Analyseverfahren zwar andere Marker mit analysieren, diese Daten jedoch nicht ausgelesen respektive ausgewertet werden. Damit stellt sich für ihn auch nicht die Frage, wie man mit Zufallsfunden und dem Recht auf Nichtwissen umgeht. Ein weiterer europäischer Anbieter, der sich vor allem durch die humangenetische Expertise von anderen Anbietern abgrenzt, jedoch seine Produkte auch online vertreibt, gibt an, dass die erfahrenen Ärztinnen und Ärzte des Unternehmens die Einschätzung vornehmen, ob etwas berichtet werden soll, was im Rahmen der Analyse gefunden wird oder nicht. Damit wird dargelegt, dass im Rahmen der gewünschten Analyse weitere Marker analysiert, aber möglicherweise nicht berichtet werden. Wie mit einem Zufallsfund in diesem Kontext im Detail umgegangen wird, ist nicht beschrieben.

Der globale Trend bei DTC-Unternehmen geht dahin, den Kundinnen und Kunden alle analysierten Daten auszuhändigen. Diese können dann selbst entscheiden, welche weiteren Analysen sie durchführen möchten beziehungsweise welches Wissen sie aus ihren Daten generieren möchten. Onlineplattformen bieten hier auch die Analyse von medizinisch relevanten Genen aus Rohdaten an. Im Gegensatz dazu werben viele der kleineren europäischen und dezidiert auch Schweizer Anbieter mit ihrer Expertise, ihren Zertifizierungen und der Qualität ihrer Analysen und auch damit, dass bei ihnen nur analysiert wird, was für den angeforderten Ergebnisbericht relevant ist.

4.3. Nutzung und Auswirkungen: Chancen und Risiken

DTC-Lifestyle-Genests sind mit verschiedenen Motiven und Nutzungspraktiken verbunden, die Chancen und zugleich auch Risiken auf individueller und sozialer Ebene beinhalten. Im Folgenden wird auf unterschiedliche Auswirkungen eingegangen und dabei deren gesellschaftliche Einbettung erörtert.

Die Bedrohung der Privatsphäre und Fragen des Datenschutzes werden in einer Metastudie (Skirton et al., 2012) als die Risiken identifiziert, die von allen analysierten Publikationen am häufigsten genannt wurde und damit höchste Beachtung erfordert. Eine detaillierte Darstellung dieses Themas findet sich in diesem Band bei Lang und Winkler in Kapitel 3 (Abschnitt 3.5), weshalb im Folgenden nicht erneut darauf eingegangen wird.

4.3.1. Motive für und Nutzen von DTC-Lifestyle-Genests

Die Motive von Konsumentinnen und Konsumenten, DTC-Genests durchführen zu lassen, sind vielfältig. Neben dem Bezug von gesundheitsbezogenen Daten und genetischen Risikofaktoren (McGowan, Fishman, & Lambrix, 2010) werden beispielsweise auch die Vorreiterrolle bei der Anwendung neuer Technologien und die Partizipation an biomedizinischer Forschung genannt (Turrini & Prainsack, 2016; Vayena et al., 2014). Bei DTC-Lifestyle-Genests stehen weniger die Behandlung oder Prophylaxe von Erkrankungen im Mittelpunkt als vielmehr Fitness- und Wellnessaspekte sowie Unterhaltung. Lifestyle-Tests werden als persönlicher Benefit gesehen (McGuire & Lupski, 2010). Eine Studie (Schaper et al., 2019) zeigt, dass genetische Analysen im Ernährungskontext von potenziellen Konsumentinnen und Konsumenten als tendenziell harmlos interpretiert werden: Auf Basis der Informationen auf den Webseiten der Anbieter entstand für die Studienteilnehmerinnen und -teilnehmer der Eindruck, als würden die Tests keinen negativen Einfluss auf das persönliche Leben nehmen und keine praktischen Konsequenzen nach sich ziehen können. Im Gegensatz zu Krankheitsrisikoanalysen, wo eine ärztliche Begleitung erwartet wird, sollten für sie Lifestyle-Tests vor allem Spass machen und ihre Neugier befriedigen. Natürlich müssen Motive auch immer im Kontext gesellschaftlicher Diskurse und Vorstellungen gesehen werden. So spiegelt beispiels-

weise das Angebot der Untersuchung von Genen, die mit einer Tendenz zu Übergewicht oder Jo-Jo-Effekt beim Versuch abzunehmen assoziiert werden, ein momentan vorherrschendes gesellschaftliches Leitbild, in dem Übergewicht per se als Problem konstruiert wird.

Der persönliche Nutzen von Genanalysen ist eine breite Kategorie, die vor allem subjektive, nicht gesundheitsbezogene Faktoren wie ein erhöhtes Kontrollvermögen über den eigenen Körper, ein gesteigertes Wissen über sich selbst oder Information für die eigene Zukunftsplanung inkludiert (Kohler, Turbitt, & Biesecker, 2017). Im Kontext von DTC-Lifestyle-Genetests ist es aber auch der potenziell medizinische oder klinische Nutzen, der zum persönlichen Nutzen wird. Während Kritikerinnen und Kritiker von DTC-Genetests im Allgemeinen den Nutzen wegen fehlender wissenschaftlicher Grundlage und damit einhergehender Irreführung der Konsumentinnen und Konsumenten infrage stellen, argumentieren Befürwortende vor allem mit der möglichen Lebensstiländerung und der damit verbundenen Vorbeugung von Erkrankungen (Saukko, 2013). Studien zum persönlichen Nutzen von DTC-Genetests zeichnen ein ebenso komplexes wie widersprüchliches Bild dieser Thematik (Turrini & Prainsack, 2016). Auch wenn (potenzielle) Konsumentinnen und Konsumenten in Befragungen durchaus eine Bereitschaft zu Lebensstilveränderungen auf Basis von DTC-Genetests angeben (Cherkas, Harris, Levinson, Spector, & Prainsack, 2010; McBride et al., 2009; McGuire, Diaz, Wang, & Hilsenbeck, 2009; Vayena et al., 2014), gibt es bisher kaum Evidenz für nachhaltige Lebensstilveränderungen nach Durchführung von DTC-Genetests. Eine gross angelegte Studie (Bloss, Schork, & Topol, 2011) analysierte den tatsächlichen Einfluss von DTC-Genetests auf das Verhalten von Kundinnen und Kunden. Nach drei Monaten waren keine Veränderungen in Bereichen wie Ernährung oder Training messbar, auch nach zwölf Monaten war dies nicht der Fall. Dies kontrastiert eines der wichtigsten Verkaufsargumente von DTC-Lifestyle-Genetests und kann zu Unzufriedenheit und Selbstzweifeln seitens der Kundinnen und Kunden führen. Andererseits zeigen Studien auch die prinzipielle Zufriedenheit von Konsumentinnen und Konsumenten mit ihrer Testerfahrung (Bloss et al., 2010; Bloss, Wineinger, Darst, Schork, & Topol, 2013; McGowan et al., 2010). Einen Sonderfall bilden Lifestyle-Analysen im Sportbereich. Zwischen Erfolg und Misserfolg im Hochleistungssport entscheiden Nuancen. Daher werden DTC-Leistungs-Genetests vor allem im Leistungssport und leistungsorientierten Breitensport genutzt, hier liefern laut interviewten Expertinnen und Experten die genetischen

DNA-Variationen wertvolle Informationen. Für Freizeitsportlerinnen und -sportler sind die Aussagen dieser Tests jedoch kaum relevant, darüber werden Konsumentinnen und Konsumenten auf den Webseiten jedoch nicht aufgeklärt.

Neben den DTC-Lifestyle-Genests, die durch ihre Ergebnisse einen gesundheitlichen Nutzen (resultierend beispielsweise aus Gewichtsabnahme, der Ausübung passenderer Sportarten, weniger Alkoholkonsum etc.) für die Konsumentinnen oder Konsumenten erzeugen können, gibt es auch jene, die zu anderen persönlichen Benefits führen können. Persönlichkeitsgenests werben damit, dass sie zur persönlichen Weiterentwicklung beitragen können. Durch die genetische Analyse relevanter Marker lernen die Kundinnen und Kunden genetisch bedingte Persönlichkeitsmerkmale kennen und können zukünftig besser mit diesen umgehen oder diese optimieren, so das Versprechen der Anbieter. Ähnlich wie Herkunfts- und Verwandtschafts-Genests werben hier Unternehmen damit, Nutzerinnen und Nutzer mittels DNA-Analyse darin zu unterstützen, Aspekte des eigenen Selbst zu erkennen und durch die genetische Einsicht beruflich und persönlich erfolgreicher zu werden. Damit können Tests dieser Kategorie in die Identität und das Selbstbild einer Person eingreifen, diese infrage stellen und Veränderungsprozesse in Gang setzen. Das eigene Selbst und Handeln zu reflektieren und sich persönlich weiterzuentwickeln, kann sicher als Nutzen gesehen werden. Den persönlichen Nutzen eines DTC-Genests zu bewerten, liegt jedoch letztendlich aufseiten der einzelnen Konsumentinnen und Konsumenten. Diese entscheiden über den persönlichen Wert des Tests, auch wenn die Validität und Nützlichkeit von Expertinnen und Experten infrage gestellt werden oder auch Bedenken hinsichtlich möglicher Konsequenzen im Raum stehen (Felzmann, 2015).

4.3.2. «Because I am unique» – Marketing-Schlüsselaussagen

Die eingangs erwähnten Faktoren zur Bewertung des persönlichen Nutzens, wie Kontrolle über den Körper, die eigene zukünftige, auch gesundheitliche Entwicklung oder Entwicklung der Kinder, werden im Kontext von Genanalysen seit jeher diskutiert (Kohler et al., 2017). Nicht zuletzt wird das Verstehen, aber auch das Verbessern des eigenen Körpers auf Webseiten der Anbieter gezielt adressiert. In der durchgeführten Webseitenanalyse wurde auch die Frage gestellt, wie DTC-Lifestyle-Genests beworben und welche Vorstellungen damit verknüpft werden. Dafür wurden im

Zeitraum vom 19.07.2019 bis zum 25.09.2019 die Slogans und Schlüsselaussagen auf den Webseiten erfasst und abstrahiert. Daraus resultiert die folgende Kategorisierung (Tab. 9).

Tab. 9: Kategorisierung von Werbeslogans von DTC-Genestatanbietern

Dimension	Kategorie	Beispiel
Self-Care	sich um sich selbst kümmern und gut leben	«Für alle, die auf sich achten und besser leben wollen» «Für Ihre Gesundheit, für Ihr Wohlbefinden» «Verzichten sie nicht, lernen sie leben»
	planen und kontrollieren	«Planen Sie Ihre Mahlzeiten nach Ihren Genen» «Take full control of your diet and nutrition» «Be the master of your health, tune your diet»
Self-Knowledge	verändern und verbessern	«Improve your performances» «Optimise your training» «It's never too late to take advantage of your unique genetic characteristics» «One test. A lifetime of change» «Invest in a better you» «Apply real DNA science for optimizing your exercise and fitness plan»
	sich selbst erkennen	«Meet yourself»
	sich selbst erforschen	«Your personal journey to skin health, vitality and rejuvenation»
	sich selbst verstehen	«Understand your Nature and Nurture»

Im Gegensatz zur englischsprachigen Literatur zum Marketing von DTC-Gentests (Harvey, 2010; Y. Liu & Pearson, 2008) findet sich das Empowerment-Argument in den hier analysierten Seiten in einem weniger hohen Ausmass. Das persönliche, individuelle Bedürfnis und die (genetische) Einzigartigkeit der Konsumentinnen und Konsumenten ist in den Werbebotschaften jedoch omnipräsent. Die Werbung ist gespeist von einer sehr starken Individualisierungsrhetorik und dem gesellschaftlichen Leitbild der Individualisierung der unterschiedlichsten Lebensbereiche (Kron, 2013). In Hinsicht auf Gesundheitsthemen korrespondieren die Aussagen zudem mit dem Trend zur Personalisierung in der Medizin. Die Beschäftigung mit dem eigenen Selbst steht bei allen Anbietern im Zentrum: Selbstfürsorge, Selbstkontrolle, Selbstveränderung und -verbesserung sowie das Wissen um das eigene Selbst werden als Nutzen und Leitbilder für das Individuum vermarktet. Durch genetische Information könne hierbei durch besseres Verständnis und gezieltes Handeln ein neues Level erreicht werden.

4.3.3. Potenzielle Risiken für Kundinnen und Kunden

DTC-Lifestyle-Genanalysen können Risiken für Konsumentinnen und Konsumenten bergen. Diese werden in der Literatur hauptsächlich mit Verständnisschwierigkeiten und Fehlinterpretationen (Covolo, Rubinelli, Cerretti, & Gelatti, 2015), der geringen Aussagekraft der Testergebnisse und Bedenken hinsichtlich Datensicherheit assoziiert. Gerade Verständnisschwierigkeiten oder Fehlinterpretationen können Reaktionen auf Testergebnisse auslösen, die unnötig oder unverhältnismässig sind (McGowan et al., 2010).

DTC-Gentests bergen durchaus Potenzial für Missverständnisse, Fehlinterpretationen und daraus resultierende Ängste aufgrund der Komplexität der vermittelten genetischen Information. Angst und Unsicherheit können auch hier dazu führen, sich ungerechtfertigten diagnostischen Prozeduren zu unterziehen, beispielsweise um den Einfluss von getesteten Genen auf Krankheitsdispositionen zu bestätigen oder verwerfen zu können (Skirton et al., 2012). Dieses Risiko ist auch Konsumentinnen und Konsumenten bewusst. Eine Studie zur Frage, ob und unter welchen Umständen diese ihr Genom sequenzieren würden, nennt die Angst vor eben dieser Angst als einen zentralen Grund, um sich dagegen zu entscheiden (Schumann, Gschmeidler, & Pellegrini, 2020). Aber nicht nur Angst vor negativen Aus-

wirkungen, auch überzogene Hoffnungen und folglich Enttäuschungen stellen ein potenzielles Risiko dar. Darunter fallen auch die Kosten eines Tests und ob deren Höhe mit den Erwartungen der Kundinnen und Kunden in Einklang stehen. Solche Aspekte sollten im Entscheidungsfindungsprozess für oder gegen eine genetische Analyse im Lifestyle-Bereich adressiert werden, um eine informierte Kaufentscheidung treffen zu können. Im Bereich der über Gesundheitsfachpersonen begleiteten genetischen Analysen ist dies vielleicht weniger kritisch zu sehen, da im Idealfall der Prozess der Entscheidungsfindung und der Umgang mit Erwartungen und Zweifeln begleitet wird. Nach Einschätzung von Fachpersonen ist es besonders wichtig, den oft sehr unterschiedlichen Erwartungshaltungen von Kundinnen und Kunden adäquat zu begegnen, beispielsweise in der Beratung von adipösen Personen im Vergleich zu leistungsorientierten Breitensportlerinnen und -sportlern.

Neben Beunruhigung, Ängsten und falschen Hoffnungen können Ergebnisse von Lifestyle-Genetests aber auch falsche Sicherheit oder ungerechtfertigte Erleichterung erzeugen. Kardiovaskuläre Ergebnisse wie Herzinfarkt sind sowohl durch Umweltfaktoren und Lebensstil als auch durch genetische Veranlagungen determiniert. Über DTC-Lifestyle-Genetests können nicht alle Risikofaktoren in diesem Zusammenhang erfasst werden. Liegt dieses grundlegende Verständnis aufseiten der Konsumentinnen und Konsumenten nicht vor, kann es zu einer Fehlinterpretation der Ergebnisse kommen. Beispielsweise kann das laut einer Expertin für medizinische Genetik dazu führen, dass das wahrgenommene Risiko für Herzinfarkt nach Durchführung eines Lifestyle-Genetests und entsprechender Lebensstilanpassung gering ist, während vielleicht eine Mutation vorliegt, die ein erhöhtes Risiko bedingt, die in der Analyse jedoch nicht erfasst wurde (Interview 9). Ein weiteres Beispiel für Risiken medizinischer DTC-Genetests wird von einem Experten aus den Bereichen Labormedizin und Innere Medizin gebracht: die eigenständige Änderung der Dosis einer Medikation durch Patientinnen und Patienten, beispielsweise unbegleitetes Absetzen von Statinen nach Durchführung einer entsprechenden DTC-Genanalyse (Interview 6). Potenziell könnte es auch vorkommen, dass Konsumentinnen und Konsumenten tatsächlich medizinisch relevante Ergebnisse nicht erkennen und in der Folge nicht berücksichtigen.

Generell sehen es die Autorinnen jedoch als eher unwahrscheinlich an, dass Resultate, die eine positive genetische Disposition aufweisen, bei Testpersonen dazu führen, dass diese aus diesem Grund plötzlich einen

ungesunden Lebensstil führen. Studien zeigen, dass DTC-Genests bei den meisten Konsumentinnen und Konsumenten weder positive (Verhaltensänderung) noch negative Effekte (Ängste, Missinterpretationen) ausgelöst haben (Bloss, Schork, et al., 2011). Zudem finden sich zahlreiche Hinweise auf den Webseiten und Ergebnisberichten der Anbieter, dass ein positives Ergebnis nicht zu einer Vernachlässigung dieses Bereichs verleiten soll.

4.3.4. Mangelnde Beratung durch Gesundheitsfachpersonal

Beratung durch Fachpersonen kann sowohl im Erwartungsmanagement als auch in der Interpretation von Ergebnissen und der Planung von weiteren Massnahmen hilfreich sein. Gerade das Fehlen einer solchen Beratung wird in der Literatur im Kontext von DTC-Genanalysen kritisch begutachtet. Die Konsumentinnen und Konsumenten sind meist medizinische Laien und mögen nicht ausreichend genetische Bildung aufweisen, um die Ergebnisse der Tests, insbesondere deren erkrankungsbezogene Aussagen, eigenständig interpretieren zu können (Lachance, Erby, Ford, Allen, & Kaphingst, 2010). Als Ersatz werden digitale Tools zunehmend Abhilfe schaffen und Laiinnen und Laien Hilfestellung bei der Interpretation von genetischen Testergebnissen liefern (siehe Abschnitt 4.1.7). Dennoch sind digitale Analysetools immer nur so gut wie die dahinterliegende Information. Weiters stellt sich auch hier wiederum die Frage der Zugangsbarrieren. In Abschnitt 4.2.5 wurde das Beratungsangebot der analysierten Unternehmen dargelegt. Dabei blieb zu definieren, wie eine Beratung im Kontext von Lifestyle-Genanalysen aussehen soll. Das revidierte GUMG (2018) deutet hierzu bereits an, dass zukünftige Verordnungen sich auch der Thematik widmen werden, welche Fachpersonen im Kontext von Lifestyle-Genanalysen beraten dürfen.⁵⁴

⁵⁴ Gemäss Erläuterungen zur GUMV (Mai 2020), die sich zum Zeitpunkt der Erstellung dieser Studie in Vernehmlassung befindet, sind folgende Berufsgruppen zur Veranlassung einer nicht medizinischen genetischen Untersuchung als berechtigt vorgesehen: Apothekerinnen und Apotheker, Drogistinnen und Drogisten, Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater, Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten, Psychologinnen und Psychologen sowie Ärztinnen und Ärzte.

Laut einer Expertin aus dem Bereich medizinische Genetik wird sich die Gesetzeslage eventuell dahin entwickeln, dass Gesundheitsfachpersonen Lifestyle-Genanalysen nur in jenem Bereich vertreiben dürfen, in dem ihre Expertise liegt. Des Weiteren wird angedacht, in der Schweiz ein Curriculum für genetische Beratung anzubieten. Das Thema genetische Bildung von Fachpersonen (auch etwa von Allgemeinmedizinerinnen und -medizinern) sowie der generellen Bevölkerung sieht sie als essenziell für die Zukunft (Interview 9). Ebenso sieht eine Fachexpertin aus dem Bereich Nutrigenomik und Pharmazie im Beratungsbereich Lücken. Sie erachtete es als essenziell, dass vor allem im Bereich der komplexeren Lifestyle-Analysen wie Ernährungsanalysen die Beraterinnen und Berater in der Schweiz nicht nur die Fachexpertise, sondern auch eine genetische und biochemische Grundexpertise aufweisen. Sie sieht die in der Schweiz aktuell bestehenden Ausbildungen für beispielsweise Ernährungsberatung im Bereich Genetik zu kurz gegriffen, vor allem weil diese auch von fachfremden Personen ohne naturwissenschaftlichen Hintergrund absolviert werden und die Genetikmodule in der Ausbildung nicht weitreichend genug sind (Interview 7).

Die interviewten Experten von Anbieterseite erklären dazu, dass die Vertriebspartner Expertise im jeweiligen Lifestyle-Bereich, beispielsweise im Ernährungsbereich, aufweisen müssen, für die humangenetische Expertise gibt es jedoch Unterstützung der Unternehmen durch erfahrene Genetikerinnen und Genetiker, die auch Ernährungs- und Trainingspläne auf Basis der DNA-Ergebnisse erstellen (Interviews 8, 10). Dass dieser Service genutzt wird, bestätigt eine Ernährungsberaterin im Interview. Sie arbeitet mit mehreren Anbietern zusammen und nutzt den direkten Kontakt zu den Labors für Rückfragen. Damit wird es ihr ermöglicht, die genetische Information mit einer Ernährungs- und Bewegungsanamnese zu paaren, um einen ganzheitlichen Ansatz zu verfolgen. In Bezug auf die Beratungskompetenz ist aus Sicht dieser Expertin insbesondere die Coaching- und Kommunikationskompetenz relevant. Denn Verhaltensänderung kann nicht durch reine Information passieren. Weiters relevant ist auch die korrekte Deutung des jeweiligen Risikos, um eine für die Konsumentinnen und Konsumenten verständliche und zulässige Aussage formulieren zu können (Interview 11). Diese Befunde decken sich mit dem Ergebnis eines gross angelegten EU-Projekts zur personalisierten Ernährung (Celis-Morales et al., 2015), nämlich dass das blosse diagnostische Ergebnis und die daraus

gezogenen individualisierten Schlüsse ohne eine personalisierte Beratung keinen Einfluss auf tatsächliche Lebensstilinterventionen haben.

4.3.5. Stigmatisierung

Ein Stigma beschreibt die Zuschreibung von negativen Eigenschaften oder Vorurteilen hinsichtlich eines bestimmten Merkmals, etwa einer Erkrankung. Es entsteht, wenn diese Merkmale nicht den sozial etablierten Erwartungen des «Normalen» entsprechen (Goffman, 1967). Genetische Analysen im Lifestyle-Bereich bergen ein Risiko für Stigmatisierung aufgrund einer genetischen Variation, wenn auch wahrscheinlich in geringerem Ausmass als bei explizit gesundheitsbezogenen Gentests. Da Stigmata immer gesellschaftlich konstruiert werden, kann es beispielsweise im Kontext von Intelligenz, sportlicher Veranlagung oder bei implizit krankheitsbezogenen Informationen zur Stigmatisierung kommen. Gerade beim Thema Übergewicht können genetische Dispositionen einer Stigmatisierung aber auch entgegenwirken. Negative Zuschreibungen wie persönliche Schwäche oder mangelnde Disziplin könnten durch die Verschiebung in den Krankheitsbereich an Kraft verlieren. Neben interpersoneller, öffentlicher oder struktureller Stigmatisierung stellt die Selbststigmatisierung (Lipp, 1975) einen besonders interessanten Bereich dar. Hier werden Stereotype, die in der Gesellschaft vorherrschen, selbst angeeignet. Ergebnisse bei DTC-Gentests werden oft in Relation zum «Normalen» gesetzt. Die eigenständige Beschäftigung damit kann also insbesondere bei genetischen Abweichungen bei «negativen» Ergebnissen zur Selbststigmatisierung führen.

4.3.6. Die Rechte Dritter und das Testen von Kindern

Einen besonderen Aspekt in Zusammenhang mit DTC-Lifestyle-Gentests stellt die Einsendung von Proben Dritter, insbesondere Minderjähriger, dar. Während genetische Analysen bei Minderjährigen bei medizinischer Notwendigkeit eher als indisputabel angesehen werden können, so stellt sich gerade bei genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs die Frage nach dem Recht auf Nichtwissen. Dies wird insbesondere hinsichtlich der Autonomie des Kindes beziehungsweise des zukünftigen Erwachsenen und des Respekts der Privatsphäre argumentiert (Borry, Shabani, & Howard, 2014). Durch die Veranlassung einer Analyse durch

Erziehungsberechtigte wird die zukünftige Entscheidungsfreiheit des Kindes beschnitten. In diesem Zusammenhang wird regelmässig Feinbergs Arbeit «The child's right to an open future» (1980) zitiert. Dieses Argument muss jedoch differenzierter betrachtet werden, da Erziehungsmassnahmen per se in Zukunftsoptionen des Kindes eingreifen. Wie auch Camporesi (2013) argumentiert, ist das Einengen der Zukunftsoptionen also unvermeidlich im Erziehungsprozess, verletzt aber nicht notwendigerweise das Recht auf eine offene Zukunft, solange die Präferenzen des Kindes so weit wie möglich berücksichtigt werden. Besonders schwierig ist in diesem Zusammenhang die Erziehung aussergewöhnlich talentierter Kinder: Die Förderung des Talents steht möglicherweise der Selbstbestimmung des Kindes gegenüber (ebd.). DTC-Genetests sind also in diesem Zusammenhang mit allgemeinen Fragen zur Erziehung von Kindern zu betrachten. Andererseits ist hier noch einmal auf die stark eingeschränkte Aussagekraft der angebotenen Analysen, beispielsweise zur Bestimmung des sportlichen Talents, hinzuweisen (Eynon et al., 2011).

Die österreichische Bioethikkommission (Bioethikkommission beim Bundeskanzleramt, 2016) rät in einer Stellungnahme zu Gen- und Genomtests im Internet explizit davon ab, die DNA von Minderjährigen einzusenden. Während sich die meisten der analysierten DTC-Genetestangebote auf persönliche Analysen beschränken und auch in den Nutzungsbedingungen bei fast allen der analysierten Seiten darauf hingewiesen wird, dass die Einsendung von Proben Dritter nicht ohne deren schriftliche Einwilligung erlaubt ist, bietet einer der DTC-Testanbieter explizit DNA-Tests für Kinder an. Im Schweizer Gesetz kommen diesbezüglich die Regelungen zu urteilsunfähigen Personen zur Anwendung. Gemäss revidiertem GUMG 2018 (Art. 16 Abs. 1) dürfen genetische Untersuchungen bei urteilsunfähigen Personen nur dann durchgeführt werden, wenn sie zum Schutz der Gesundheit notwendig sind oder andere Faktoren zutreffen (z. B. Abklärung einer schweren Erbkrankheit). Das GUMG (Art. 56) hält weiters fest, dass eine dies missachtende Veranlassung einer genetischen Untersuchung für eine andere Person ohne deren Einwilligung oder für eine urteilsunfähige Person eine strafbare Handlung darstellt. Der Nachweis einer solchen Straftat bei Bezug über Onlineanbieter gestaltet sich jedoch vermutlich schwierig. Einige Studien haben gezeigt, dass Eltern durchaus Bereitschaft zu genetischen Analysen ihrer Kinder zeigen, auch bei nicht unmittelbarem medizinischen Nutzen (Lim et al., 2017; Madeo, Tercyak, Tarini, & McBride, 2014; Segal, Polansky, & Sankar, 2007; Tercyak et al.,

2011). Da ausländische Anbieter explizit Analysen von Kindern vermarkten, könnte das zu einer unbewussten Straftat von Schweizer Bürgerinnen und Bürgern führen, wenn sie auf ausländische DTC-Gentest-Webseiten stossen und ihnen die Schweizer Gesetzeslage nicht bekannt ist und sie auf der entsprechenden Seite keinen diesbezüglichen Hinweis erhalten.

4.3.7. Daten für die Wissenschaft

Die Partizipation an biomedizinischer Forschung kann neben dem persönlichen Nutzen durchaus ein weiteres Motiv für eine Kaufentscheidung sein, wie beispielsweise auch in zwei Schweizer Studien gezeigt (Mählmann et al., 2016; Vayena et al., 2014). Eine Herausforderung von DTC-Gentests liegt in der Interpretation genetischer Daten, die auf der Validität zugrunde liegender Studien basiert. Diese benötigen eine ausreichend grosse Fallzahl, um Korrelationen zwischen Genotyp und Phänotyp aufzeigen zu können. Es werden nicht nur genetische Daten benötigt, sondern auch andere personenbezogene Daten wie Alter, Geschlecht, Gesundheitshistorie, Lifestyle-Faktoren, Gewohnheiten, soziale Faktoren, Lebensqualität oder Angaben zu Medikationen. Je mehr Probandinnen und Probanden unterschiedlicher biogeografischer Herkunft und je mehr ähnliche Daten zur Verfügung stehen, desto aussagekräftiger ist ein Marker für einen Gentest. Um Generalaussagen zur Auswirkung von Genvariationen tätigen und die Kausalität von statistischen Korrelationen untermauern zu können, benötigt es mehrere reproduzierbare Studien mit verschiedenen Populationen und eine genaue Untersuchung des komplexen Zusammenspiels mehrerer Marker in einem Phänotypen. Tatsächlich ist das Sammeln von Probandinnen- und Probandenmaterial beziehungsweise das Einschliessen von Personen in solche Studien eine zentrale Herausforderung der Wissenschaft. Mit einem erheblichen Aufwand verbunden sind vor allem Langzeitstudien und das damit verbundene sogenannte Follow-up der Teilnehmerinnen und Teilnehmer. Der Kontakt zu den Patientinnen reisst nach Ende der Studienbehandlung oft ab und zeitaufwendiges Nachtelefonieren wird nötig.

Wie in Kapitel 3 bereits beschrieben, gibt es im Kontext der Sammlung genetischer und personenbezogener Daten weitreichende Bestrebungen seitens des DTC-Unternehmens 23andMe, aber auch von Spin-offs des Internetriesen Google («Project Baseline by verily»⁵⁵), genetische Daten von Nutzerinnen und Nutzern in Kombination mit von diesen im Rahmen von freiwilligen Umfragen zur Verfügung gestellten weiteren Daten für Forschungszwecke zu sammeln. Obwohl 23andMe anfänglich in der Kritik der akademischen Welt stand, so ist das Unternehmen mittlerweile dennoch zum interessanten Kooperationspartner von Forschungseinrichtungen geworden. Zahlreiche wissenschaftliche Artikel zu Genotyp-Phänotyp-Korrelationen, mitunter auch in renommierten Fachjournalen wie Nature publiziert (Sanchez-Roige et al., 2017), basieren auf den Daten von 23andMe-Kundinnen und -Kunden, die eingewilligt haben, sich an wissenschaftlichen Studien zu beteiligen und ihre (anonymisierten) persönlichen Daten zur Verfügung zu stellen. Des Weiteren gibt es Onlineplattformen wie DNA.Land, die, um Daten zu sammeln, diverse DTC-Genetests anbieten und primär auf die Ermöglichung und Unterstützung wissenschaftlicher Forschung und Kostenreduktion in diesem Bereich abzielen (DNA-Land, 2019).

Der Nutzen von DTC-Genanalysedaten für medizinische Zwecke wird beim Sammeln von Daten im Allgemeinen gerne in den Vordergrund gerückt. Eine Expertin aus dem Bereich medizinische Genetik sieht hingegen wenig oder kaum Nutzen in DTC-Genetests für die Wissenschaft beziehungsweise die Gesellschaft im Allgemeinen – für sie stehen Risiken wie die Belastung des Gesundheitssystems im Vordergrund. Zudem müssten Kundinnen und Kunden sich über die Verwendung der Daten im Klaren sein. Dafür müssen sie aber die Möglichkeit haben, sich einfach und ausreichend über die Verwendung der Daten zu informieren und entkoppelt vom Kauf des Tests eine Entscheidung darüber treffen können. Die Verwendung personenbezogener Daten muss ausserdem im Sinne von Datenschutzgesetzen widerrufbar sein (Interview 9). Die Webseitenanalyse ergab allerdings, dass es potenziellen Konsumentinnen und Konsumenten nicht leicht gemacht wird, Informationen zur Nutzung der Daten für wissenschaftliche Zwecke zu erhalten. Inwieweit die Konsumentinnen und Konsumenten sich

⁵⁵ <https://www.projectbaseline.com/>.

also über die Tragweite der Angabe persönlicher Information und deren wissenschaftlicher Verwertung in Kombination mit der analysierten genetischen Information bewusst sind, bleibt fraglich.

Eine Expertin aus dem Fachbereich Nutrigenomik und Pharmazie sieht in dieser Kategorie von DTC-Genests eine Chance für ihr Forschungsgebiet und meint, dass das Potenzial noch nicht richtig an die Bevölkerung vermittelt worden ist. Sie hält aber fest, dass genetische Marker allein wenig Aussagekraft haben, da die Ursachen von vielen Phänotypen meist polygen sind. Erst wenn es leistbar wird, auch im kommerziellen DTC-Bereich ganze Genome zu sequenzieren, werden präzisere Aussagen möglich sein (Interview 7).

4.3.8. Involvierung von Versicherungen

Die Übernahme von DTC-Genests durch Versicherungsanbieter ist ein kontrovers diskutiertes Thema unter den Expertinnen und Experten. Ein Schweizer Anbieter, der seine medizinischen, aber auch Lifestyle-Genanalysen laut Webseite nur über Ärztinnen und Ärzte vertreibt, wirbt ebendort mit der Kostenübernahme durch Versicherungen. Dabei richtet sich das Marketing aktiv an die potenziellen Konsumentinnen und Konsumenten. Auch aufseiten der Schweizer Versicherung wird die Kostenübernahme im Premiumversicherungspaket beworben.

Eine interviewte Expertin aus dem Fachbereich medizinische Genetik gibt dazu wieder, dass diese Versicherungen damit werben, die Gesundheit der versicherten Person zu unterstützen. Ihrer Ansicht nach ist aber die primäre Aufgabe von Krankenversicherungen die Kostendeckung im Krankheitsfall. Es macht laut Angaben der Expertin auch einen Unterschied, wenn Versicherungen beispielsweise sportliche Betätigung unterstützen oder eben einen Lifestyle-Genest fördern. Letzteres ist mit einer gewissen Erwartungshaltung und auch mit Risiken behaftet, wie bereits in den vorangegangenen Kapiteln diskutiert wurde (Interview 9). Eine interviewte diplomierte Ernährungsberaterin und Vertriebspartnerin von DTC-Lifestyle-Genests sieht zwar ein Potenzial in der Prävention durch Lifestyle-Änderungen, hat sich aber gegen eine Krankenkassendeckung entschieden, da sie nur gesunde Menschen behandeln möchte, die Behandlung von Kranken obliegt ihrer Ansicht nach Ärztinnen und Ärzten (Interview 11). Anders die Einschätzung eines Experten von Anbieterseite, der in der Versicherungsübernahme Potenzial für eine Entlastung des Ge-

sundheitssysteme sieht. Lifestyle-Interventionen, die auf Basis von Lifestyle-Genetests umgesetzt werden, können zu einer gesünderen Gesellschaft führen und Folgekosten für Behandlungen senken. Das kann zu verringerten Sozialabgaben führen und damit zusätzlich der Gesellschaft dienen. Aus seiner Sicht darf jedoch den Versicherungen niemals Zugang zu Daten und Ergebnissen von Kundinnen und Kunden von Lifestyle-Genetests gewährt werden (Interview 8).

4.3.9. Empowerment und Autonomie

Ein zentraler Punkt der Diskussion um DTC-Genetests ist das Thema «Empowerment» (Ermächtigung zur Selbstbestimmtheit) und damit verbunden das Argument um Autonomie. DTC-Genetests können Menschen Zugang zu ihrer genetischen Information ermöglichen. Damit können Individuen eigenständig die Strukturen des öffentlichen Gesundheitswesens umgehen, Expertinnen-Laien-Verhältnisse auflösen und damit ihren Handlungsspielraum erweitern. Durch den globalen Trend hin zu umfangreicheren Analysen und der Möglichkeit, selbstständig weitere Analysen durchzuführen, ergeben sich neue persönliche Möglichkeiten, aber auch Risiken. Diesbezüglich werden Risikoargumente mitunter als Bedrohung der Autonomie gedeutet (Vayena, o. J.). Möglichkeiten bestehen darin, die eigene DNA selbstständig zu verwalten und ihr jene Information zu entnehmen, die für die eigene Gesundheit oder das eigene Wohlbefinden zuträglich ist. Die Interpretation und der Umgang mit genetischer Information, im Speziellen auch mit Genvarianten, deren Bedeutung noch ungeklärt ist, oder mit Zufallsfunden, stellen jedoch Herausforderungen dar. Beides kann zu Irritationen und Verunsicherung führen, wenn nicht genügend genetische Bildung, Information oder Beratung zur Verfügung steht. Wie bereits diskutiert, sehen auch Expertinnen und Experten die korrekte Interpretation und Risikoeinschätzung als eine der Kernherausforderungen bei DTC-Genetests.

Die stärkere Einbindung von Patientinnen und Patienten in Forschung, Behandlung und Vorsorge kann mittlerweile als gesellschaftliches Leitbild bezeichnet werden. Patientinnen und Patienten sollen hierbei ermächtigt werden, ihre eigene gesundheitliche Zukunft mitzugestalten und ihre Bedürfnisse selbst zu kontrollieren. Forschungsinstitute, Gesundheitsinstitutionen und Selbsthilfegruppen nutzen die Empowerment-Rhetorik und stimmen darin überein, dass Empowerment einen wichtigen Wert im Gesund-

heitsbereich darstellt. Damit nehmen diese Institutionen Einfluss auf gesundheitsorientiertes Handeln des Einzelnen. Das führt zwangsläufig zu einer Veränderung oder «Subjektivierung» von Gesundheitspraktiken hin zu verstärktem Selbstmanagement, Selbstdisziplinierung und Selbstwahrnehmung. Aufforderungen, die eigene Gesundheit selbst zu kontrollieren und selbst die Initiative dafür zu übernehmen, sind auch im Marketingbereich üblich (Juengst, Flatt, & Settersten, 2012). Auch in der durchgeführten Webseitenanalyse von DTC-Gentest-Anbietern finden sich solche Aufforderungen (siehe Abschnitt 4.3.2).

Aber ist der Trend zur Selbstfürsorge und -verantwortung eine lohnenswerte Entwicklung oder wird er zu einer gesellschaftlichen Verpflichtung, der lange nicht jeder nachkommen kann? Unterschiedliche Autorinnen und Autoren (Juengst et al., 2012) bescheinigen der Umsetzung von Empowerment-Konzepten auch eine Kehrseite, nämlich das Verschieben von Verantwortung für Gesundheitsfürsorge vom politischen Bereich auf die Schultern der Bürgerinnen und Bürger, nicht zuletzt durch sozialen und politischen Druck. Dieses als «Responsibilisation» bezeichnete Phänomen ist nicht neu und wurde bereits seit den 1980er-Jahren in den Sozialwissenschaften, oft in Bezug auf die Theorien von Michel Foucault (1977, 1993), eingehend beschrieben (z.B. McNay, 2009; Peters, 2001).

Ganz im Sinne einer Medikalisierung des Lebens (Illich, 1975) werden Bereiche wie Sport, Kosmetik, Lebensstil und Ernährung in DTC-Lifestyle-Gentests immer stärker als Gesundheitsthemen gerahmt und damit auch der Druck aufgebaut, basierend auf den gegebenen Empfehlungen zu handeln, um gesund und fit zu bleiben. DTC-Gentests würden ohne eine Bereitschaft zur Selbstfürsorge und -verantwortung unter Umständen nicht genutzt werden; Konsumentinnen und Konsumenten bringen gerade Ressourcen (Geld, Zeit, Wissen) in den Testprozess ein, um sich danach auch alleine mit den Ergebnissen auseinanderzusetzen.

4.3.10. Zugang und soziale Ungleichheit

Das Argument der Autonomie ist so lange haltbar, solange der Zugang zu Tests auch offensteht. Es gibt aber unzählige Barrieren, die Menschen davon abhalten, eine genetische Analyse durchführen zu lassen oder deren Resultate und Risiken in ihrer ganzen Tragweite beurteilen und verstehen zu können.

Wer, aus welchem Grund auch immer, keinen Zugang zu DTC-Genetests hat, kann nicht von etwaigen Vorteilen profitieren.⁵⁶ Dabei handelt es sich vordergründig um fehlende Informationen, auf denen gesundheitsbezogenes Handeln ausgerichtet hätte werden können. Falls in der Zukunft Personen, die DTC-Lifestyle-Genetests durchführen, deutliche Vorteile haben, muss geklärt werden, welche Personen profitieren und welche durch ein Nichtnutzen Nachteile erfahren. Ein Beispiel, das schon heute schlagend werden kann, fällt in den Bereich der Pharmakogenetik. Denn wenn eine Ärztin oder ein Arzt nicht aktiv vorschlägt, einen Test auf Wirksamkeit und Dosierung eines Medikaments zu machen, bleiben etwa Unverträglichkeiten mitunter unerkannt. Kundinnen und Kunden von entsprechenden DTC-Genetests hätten hier – je nach Validität der Tests – gesundheitliche Vorteile.

In Hinsicht auf das zuvor diskutierte Empowerment-Thema sollte die Frage geklärt werden, was überhaupt selbstermächtigte Bürgerinnen und Bürger ausmacht, über welche Fähigkeiten diese verfügen und welche Aufgaben diese erledigen sollten, um verantwortungsbewusst mit ihrer Gesundheit umzugehen. Und, viel wichtiger, welche möglichen Nachteile oder Barrieren sie erfahren, wenn sie sich nicht eigeninitiativ um ihre Gesundheit kümmern wollen oder können. Denn Individuen, die keine richtigen Gesundheitsentscheidungen fällen oder sich nicht selbst ihrer Gesundheit annehmen können oder wollen, bergen das Risiko, als unverantwortlich und unfähig abgestempelt zu werden. Diese Themen werden momentan unter dem Konzept der Gesundheitskompetenz («Health Literacy») diskutiert. Die WHO definiert Gesundheitskompetenz als Summe von persönlichen Eigenschaften und sozialen Ressourcen, die Individuen und Gemeinschaften benötigen, um auf Gesundheitsinformationen und Services zuzugreifen, diese zu verstehen und zu verwenden, um auf dieser Basis Entscheidungen hinsichtlich ihrer Gesundheit zu treffen. Gerade für sozial schwache und verwundbare Gruppen ist es aber oft schwierig, Zugang zu adäquaten Gesundheitsinformationen und Services zu finden. Dazu kommt, dass der oben beschriebene Trend zur gesundheitsbezogenen Ermächtigung und Eigenverantwortung Hand in Hand mit einem immer grösseren Fokus auf Selbstmanagement (Ernährungsumstellung, Training

⁵⁶ Diese müssen nicht zwingend gesundheitlich sein: auch das Erlangen oder Unterstreichen eines bestimmten sozialen Status oder Selbstbilds kann damit verbunden sein.

etc.) und Selbstwahrnehmung geht. Diese Fähigkeiten können aber nicht bei allen Menschen vorausgesetzt werden. Und auch die soziale Situation hat einen Einfluss auf die Möglichkeiten, an solch einem System zu partizipieren.

Daneben muss die Frage gestellt werden, wer und was in den Datensätzen, auf denen die Ergebnisse solcher Tests basieren, fehlt. So sind beispielsweise bestimmte Bevölkerungsgruppen in GWAS unterrepräsentiert. Auch die Allel-Häufigkeiten und Umweltbelastungen unterscheiden sich zwischen verschiedenen Populationsgruppen. Das heisst, dass Ergebnisse nicht immer auf wenig untersuchte Populationen übertragen werden können (Fullerton, 2011; Need & Goldstein, 2009).

Die Inanspruchnahme von DTC-Lifestyle-Genests ist in einem sehr hohen Masse an den Besitz eines Computers und den Zugang zu und der Nutzung des Internets geknüpft. Auch in der Schweiz ist, wenn auch in einem geringeren Ausmass, noch immer von einer digitalen Ungleichheit (Zillien & Haufs-Brusberg, 2014) auszugehen, was grundsätzlich schlechtere soziale und wirtschaftliche Entwicklungsmöglichkeiten mit sich bringen kann und eben auch den Zugang zu solchen DTC-Genests verhindert. Weitere Barrieren stellen monetäre und sprachliche Bedingungen dar. Die analysierten DTC-Lifestyle-Genests kosten momentan zwischen 210 und 740 CHF und müssen selbst bezahlt werden. Dazu kommt, dass manche Anbieter die gesamte Kommunikation (Information, Beratung, Ergebnisse) nur in Englisch anbieten, was das Verständnis der Inhalte noch schwieriger machen kann.

4.3.11. Potenzielle Auswirkungen auf das Gesundheitssystem

Der gesellschaftliche Nutzen beziehungsweise Schaden von DTC-Genests ist eng verknüpft mit Gesundheitsausgaben zu sehen. In diesem Kontext ist auch das Thema Gerechtigkeit relevant. Die Gesundheitsversorgung soll sich nach der Notwendigkeit einer Behandlung und nicht nach der individuellen Kaufkraft und der Möglichkeit, sich einen Genest zu kaufen, richten (Holland, Arbe-Barnes, McGivern, & Forgan, 2018). Das Gesundheitssystem kann im Rahmen von DTC-Genests in unterschiedlicher Weise belastet werden. An erster Stelle stehen unbegründete Konsultationen von Ärztinnen und Ärzte für diagnostische Beratung auf der Basis von Ergebnissen. Im Rahmen von DTC-Lifestyle-Genests kann das insbesondere dann der Fall sein, wenn es sich um implizit krankheitsbezogene In-

formationen handelt und die Konsumentinnen und Konsumenten tiefer in die Materie eingedrungen sind (z. B. durch Internetsuche oder Lesen der zur Verfügung gestellten wissenschaftlichen Artikel). Auf vielen der analysierten Webseiten selbst findet sich der Aufruf, bei Besorgnis eine Ärztin beziehungsweise einen Arzt zu konsultieren. Damit werden zuallererst die zeitlichen Ressourcen von Ärztinnen und Ärzten strapaziert, die damit weniger Zeit für andere Patientinnen und Patienten haben. Damit käme es im öffentlichen Gesundheitssystem zu einem in vielen Fällen unnötigen Ressourcenverbrauch, der durch die Aktivitäten privater Firmen verursacht wurde.

Auch das Verhältnis zwischen Ärztinnen und Ärzten sowie Patientinnen und Patienten kann negativ beeinflusst werden, wenn Erstere beispielsweise Detailfragen zur Genetik nicht beantworten können und eventuell in eine Abwehrhaltung gehen. In einer gross angelegten Studie untersuchten Van Der Wouden et al. (2016), ob DTC-Genetest-Kundinnen und -Kunden ihre Testergebnisse mit ihrer Ärztin oder ihrem Arzt besprochen und wie sie dieses Gespräch wahrgenommen haben. 27 Prozent haben ihre Ergebnisse innerhalb von sechs Monaten, nachdem sie sie erhalten haben, besprochen. Davon war nur ein Drittel zufrieden mit dem Austausch. Die Unzufriedenheit wurde folgendermassen argumentiert: Es wurde wahrgenommen, dass Ärztinnen und Ärzte nicht interessiert waren oder mangelndes Wissen in Genetik aufwiesen, was mit einem Verlust an Vertrauen bei den Patientinnen und Patienten zusammenfiel. Dieses Misstrauen hatte auch zur Folge, dass Interpretationen der Unternehmen als stimmiger wahrgenommen wurden als jene der Ärztinnen und Ärzte. Insgesamt gab es Unterschiede zwischen den Erwartungen von Konsumentinnen und Konsumenten auf der einen, und Ärztinnen und Ärzten auf der anderen Seite hinsichtlich der Frage, wie DTC-Genetestresultate in das Medizinsystem integriert werden sollten.

In der Literatur wird in diesem Zusammenhang ein Mangel an Ausbildung und Erfahrung, wie mit solchen Fragen umzugehen ist, konstatiert. Weiterbildungen müssten nicht nur das medizinisch/technische Verständnis schulen, sondern auch der Frage nachgehen, wie Patientinnen und Patienten unterstützt werden können, insbesondere hinsichtlich der mitunter niedrigen klinischen Relevanz der Resultate (Skirton et al., 2012). Marietta und McGuire (2009) plädieren für eine Entlastung der Medizinerinnen und Mediziner durch die Einbeziehung von lizenzierten Professionalistinnen und Professionalisten in den Testprozess, die den Kundinnen und Kunden hel-

fen, die Ergebnisse zu interpretieren und sie hinsichtlich des klinischen Nutzens ihrer Resultate zu beraten sowie etwaige medizinisch indizierte Nachuntersuchungen zu empfehlen.

4.4. DTC-Lifestyle-Genests: ein «Selbstversuch»

Die Perspektive von Konsumentinnen und Konsumenten wurde im Rahmen der vorliegenden Studie auch selbst nachvollzogen. Dazu führten die beteiligten Forschenden einen «Selbstversuch» durch (zur Methode siehe Kapitel 1, Abschnitt 1.2.3). Im Folgenden werden zunächst der Entscheidungsprozess und dabei zentrale Kriterien dargestellt und reflektiert, dann werden der Bestellprozess und die Durchführung des Tests beschrieben und auf das Erleben des Erhalts der Ergebnisse eingegangen. Abschliessend wird diskutiert, welche Lehren die Beteiligten aus dem Versuch gezogen haben und inwiefern diese für Konsumentinnen und Konsumenten im Allgemeinen relevant sind.

Der Selbstversuch spiegelt stärker als der Rest des Berichts die individuelle Wahrnehmung der beteiligten Forschenden wider. Die Darstellung ist bewusst subjektiv gehalten, um auch sprachlich diese «Innenansicht» zu reflektieren. Unternehmensnamen werden bewusst nicht genannt, um nicht den Anschein zu erwecken, einen Kauf zu empfehlen oder davon abzuraten.

4.4.1. Persönliche Entscheidungskriterien und Motive

Nach der Entscheidung für eine Teilnahme an der Selbsttestung haben zwei der Autorinnen begonnen, unabhängig voneinander die Webseiten jener Anbieter durchzusehen, die zuvor für die Webseitenanalyse ausgewählt wurden. Vorausgeschickt werden muss, dass keine von uns den Test privat, also ohne den Projektkontext und die darin inkludierte Kostenübernahme gemacht hätte. Die Gründe dafür waren mangelndes persönliches Interesse, fehlender wahrgenommener Bedarf an den Testergebnissen und Zweifel an der Kosten-Nutzen-Relation («Fazit aus der ersten Recherche: Ich bin nicht wirklich in der Zielgruppe!», Feldtagebuch 2), wobei die Kosten auch Fragen zur Datenweitergabe und psychologische Themen

(z. B. mögliche Ängste) beinhalteten. Im Lauf der Entscheidungsfindung bemerkten wir aber, dass durch die Beschäftigung mit dem Angebot durchaus ein Bedarf konstruiert wurde und das persönliche Interesse, einen Test zu bestellen, stieg. Ein spannender Effekt war, dass sich auch der erwartete Nutzen des Tests erhöht hat. Es kam zu einer Art veränderten Selbstwahrnehmung hinsichtlich bereits bestehender Phänomene des eigenen Körpers: «Ja, vielleicht ist die Genetik der Schlüssel für langjährige Themen, vielleicht kommt ja wirklich was raus, das mir hilft ...» (Feldtagebuch 1).

Auch der Wechsel von der Rolle der Forscherinnen in die Konsumentinnenrolle veränderte unsere Sichtweise. Vorfreude, Spannung und auch Neugierde auf die Ergebnisse gesellten sich zur analytischen Tätigkeit der Vormonate. Damit ging eine Veränderung der Sichtweise hinsichtlich möglicher Ängste basierend auf krankheitsbezogene Informationen einher. «Es ist interessant, dass auf einmal richtige Begeisterung bei mir aufkommt und ich mich richtig auf die Testergebnisse freue. Ich muss halt aufpassen, dass ich die Gene dann nicht google. Aber selbst wenn, das wird mich auch nicht umbringen» (Feldtagebuch 1). Auch hinsichtlich des Themas Datenschutz veränderte sich die Haltung. Testerin 1 bemerkte beispielsweise, dass zuvor sehr kritisch gesehene Punkte in der Konsumentinnenrolle weniger stark beachtet wurden und in den Hintergrund rückten.

Der Auswahlprozess verlief zweistufig nach einem Ausschlussverfahren. Die erste Selektion erfolgte sehr intuitiv und betraf im Wesentlichen die drei folgenden Punkte:

1. **Zugänglichkeit und Verfügbarkeit des Tests:** Ist der Test wirklich direct-to-consumer verfügbar oder müssten Dritte (z. B. Vertriebspartnerinnen/-partner oder Ärztinnen/Ärzte) in den Testprozess miteinbezogen werden? Zumindest für Testerin 1 war die Unabhängigkeit von Dritten sehr wichtig. «Für mich ist die Anonymität des Internets in diesem Zusammenhang sehr angenehm. Lustigerweise spüre ich immer wieder die Freude und Erleichterung, einen Test ohne Beratung und ohne Arzt durchführen zu können» (Feldtagebuch 1). Das hing einerseits mit mangelnder Zeit zusammen, aber auch mit dem Bedürfnis, die Ergebnisse selbst zu interpretieren und in den eigenen Erfahrungshorizont zu integrieren. In gewisser Weise reflektiert es auch den Wunsch nach Selbstfürsorge und Unabhängigkeit von externer Exper-

tise und einer Rückgewinnung oder Neuarbeitung der eigenen Kompetenzen, wenn es um Fragen zu Ernährung und Gesundheit geht.

2. **Persönlicher Nutzen und Relevanz:** In diesem Zusammenhang erwiesen sich für Testerin 1 ernährungsbezogene Tests als am attraktivsten. Sehr spezifische Angebote, die Gewichtsabnahme, Sport oder Persönlichkeitsmerkmale betrafen, wurden aus oben genannten Gründen (Relevanz, Aussagekraft, Kosten-Nutzen) ausgeschlossen. Für Testerin 2 war die Wahrnehmung von Nutzen und Relevanz ähnlich, spezifische Angebote wurden jedoch nicht ausgeschlossen.
3. **Wahrgenommene Seriosität des Anbieters:** Diese beginnt bereits bei der Aufbereitung der Webseite und dem Abgleich mit den persönlichen Vorstellungen von einem kompetenten Unternehmen. Diese betrafen nicht nur inhaltliche Fragen, sondern auch Gestaltungsaspekte (Design, Qualität von Fotos usw.). Dazu kam die Einschätzung, wie vertrauenswürdig das Unternehmen sich und seine Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter präsentiert und wieweit Angebote und Versprechungen mit den eigenen Werten und Ansichten übereinstimmen: «Wenn jemand mit Tests an Kindern wirbt, fällt er sofort raus» (Feldtagebuch 1).

Nachdem die Anbieter beziehungsweise die angebotenen Tests auf ca. drei eingegrenzt waren, wurden die Webseiten nach weiteren Kriterien untersucht: Zum einen waren Datenschutz und -sicherheit zentrale und mit widersprüchlichen Gefühlen und Praktiken verbundene Themen. Das folgende Zitat aus einem Reflexionsgespräch verdeutlicht dies: «Eigentlich müssten wir viel mehr auf Datenschutz achten ... als Konsumentin achte ich um einiges weniger darauf, als ich gedacht habe. Ich müsste es aber tun als kritische Sozialwissenschaftlerin.»

Wie bereits erwähnt, haben wir uns erst bei den drei Anbietern der engeren Auswahl genauer mit den jeweiligen Datenschutzbestimmungen beschäftigt. Das hing vermutlich auch mit der Komplexität des Themas zusammen. Die Texte auf den Webseiten zu den Bestimmungen waren lang, schwer verständlich und teilweise in sich widersprüchlich und lösten während des Lesens ein Gefühl der Überforderung aus. Für Testerin 1 war eine wirklich detaillierte Auseinandersetzung mit den Bestimmungen erst nach der Entscheidung für einen Anbieter möglich. Der Versuch des ausgewählten Anbieters, alle Fragen und Themen hinsichtlich Datenschutz, Verwendung von Proben und Daten sowie Widerspruchs- und Lösungsrechten zu behandeln, wurde positiv wahrgenommen. Nichtsdestotrotz

bestand bis zum Ende ein «mulmiges» Gefühl insbesondere hinsichtlich der Frage, wofür die Probe neben dem Testbericht eigentlich noch verwendet wird und wo die Proben und Daten überall hinwandern. In diesem Zusammenhang wurde auch Datenweitergabe für die Forschung zum Thema: «Ich unterstütze tatsächlich nicht jede Art der Forschung, auch nicht in der Grundlagenforschung! Es ist dieses Gefühl, dass man die Kontrolle verliert über etwas, das einem selbst gehört, das niemanden etwas angeht» (Feldtagebuch 1). Letzten Endes blieb bei den Autorinnen die Unsicherheit, dass die Thematik einfach nicht vollständig durchdrungen werden kann. Datenschutz sei zwar wichtig, aber eine Vertrauenssache.

Obwohl ein zentrales Entscheidungskriterium, war es über die Webseiten schwer, vorab herauszufinden, was genau getestet wird und wie die Ergebnisse aufbereitet werden. Es ist zu vermuten, dass Konsumentinnen und Konsumenten wie auch die Autorinnen Genaueres über das von ihnen gewählte Produkt wissen wollen. Häufig finden sich jedoch nur verkleinerte oder wenige Ausschnitte aus Beispielberichten. Wie sich im Selbsttest erst nach Erhalt der Ergebnisberichte herausstellte, unterscheidet sich die Präsentation der Ergebnisse sehr stark von Anbieter zu Anbieter.

Nicht alle diese Kriterien haben im gleichen Masse zur finalen Entscheidung beigetragen. «Im Endeffekt habe ich mich für den Anbieter entschieden, von dem ich mir am meisten persönlichen Benefit erhofft habe und der sehr ausführliche Ergebnisberichte erstellt, in denen auch die analysierten Gene aufscheinen» (Feldtagebuch 1). Die Entscheidung hängt also auch sehr stark vom wahrgenommenen persönlichen Nutzen und der Breite des Angebots ab. Es wurde abgewogen, welche Seite die beste Balance zwischen ausreichend vielen Ergebnissen und möglichst transparenten Informationen zum Datenschutz bieten könne. Bei der Auswahl des spezifischen Tests kam sogar ein Gefühl der Gier auf, ein Bedürfnis, doch das umfangreichere Paket zu nehmen, damit die Kosten-Nutzen-Relation (was gebe ich – was erhalte ich) ausgewogener sei: «Für drei Gene mache ich es nicht» (Reflexionsgespräch).

4.4.2. Bestellung und Durchführung

Im Fall der DTC-Gentests unterschied sich die Bestellung und Probenahme stark zwischen den beiden gewählten Anbietern. Bei Anbieter 1 verliefen der gesamte Bestellprozess und die Bearbeitung der Ergebnisse sehr professionell und schnell. Die Bestellung über die Webseite war un-

kompliziert und dem gewohnten Onlineshopping ähnlich. Es musste ein Benutzeraccount angelegt werden, danach konnte der ausgewählte Test in den Warenkorb gelegt und bezahlt werden. Das Probenentnahmeset wurde innerhalb weniger Tage zugestellt. Die Entnahme erfolgte sehr einfach mittels Wangeninnenabstrich. Auch das Rückversandkuvert war vorbereitet. Allerdings wurde dem Testkit kein Informed Consent beigelegt. Die Nutzungs- und Datenschutzbedingungen mussten bereits am Ende des Bestellprozesses angenommen werden. Das heisst, dass beispielsweise die Löschung der Daten und Proben nach Erhalt der Ergebnisse aktiv durch Senden einer E-Mail erfolgen musste.

Bei Anbieter 2 verlief dieser Prozess ab Erhalt des Testkits anders und unerwartet: Bei Erhalt wirkte alles noch recht klar und einfach. Der Ablauf von Abnahme der Speichelprobe über Versand bis Erhalt der Daten war übersichtlich grafisch dargestellt. Zu Verwirrung hat ein beigelegter Zettel geführt, der von der Ärztin beziehungsweise vom Arzt auszufüllen gewesen wäre. Als Probenmaterial war darauf «EDTA-Blut» angegeben und das Probenröhrchen sah nicht nach einem Speichelprobenröhrchen, sondern nach einem Blutröhrchen aus. Ein Anruf beim Anbieter verschaffte Klarheit: Üblicherweise erfolgt die Analyse aus EDTA-Blut und der Bezug der Analyse erfolgt über eine Ärztin oder einen Arzt. DTC-Bezug ist prinzipiell auch möglich und auch die Abgabe einer Speichelprobe, aber die Testerin sollte in erster Linie versuchen, eine Blutprobe einzusenden. In der Folge wurde also privat (d. h. nicht auf Überweisung einer Ärztin oder eines Arztes) Blut in einem Labor abgenommen und die Probe per Post an den Anbieter geschickt, es wurde jedoch keine Anforderung durch eine Ärztin oder einen Arzt angegeben. Der Zeitraum bis zur Übermittlung der Auswertung war deutlich länger als erwartet. Zwei bis drei Wochen war die Angabe des Anbieters in der Nachricht nach Eingang der Probe im Labor, nach knapp acht Wochen lagen dann erste Ergebnisse vor, nach neun Wochen war die vollständige Analyse abrufbar.

Die Erwartungen, die mit DTC-Anbietern verbunden sind, wurden also nur zum Teil erfüllt. Die Anbieter unterschieden sich erheblich hinsichtlich Einfachheit, Schnelligkeit und Zugänglichkeit bei der Bestellung. Anbieter 2 präsentierte sich stärker in die medizinische Richtung und betrieb auch ein diagnostisches Labor. Die Testerin bekam den Eindruck, dass die Grenzen zwischen medizinischen Gentests und jenen, die als DTC deklariert sind, verschwimmen. Dies spiegelte sich auch in der Ergebnisdarstellung und im Testangebot wider. Anbieter 1 hingegen vermarktete seine Tests im Ein-

klang mit den herrschenden Praktiken im Onlinehandel und versuchte, etwaige medizinische Hinweise zu vermeiden und zu relativieren.

Der Bestellprozess selbst war von ambivalenten Gefühlen geprägt. Auf der einen Seite gab es Neugierde und Interesse, Zusammenhänge zu finden und bestehende Erfahrungen zu bestätigen. Dieser Zustand wurde aber begleitet von einem ständigen Gefühl, etwas vergessen zu haben beziehungsweise sich noch mehr informieren zu müssen. Was kann dieser Test wirklich aussagen und wie «ernst» ist ein Ergebnis zu nehmen? Für welche Gene besteht wirklich Evidenz und welche sind nur in geringem Masse mit Aussagen etwa zur Ernährung assoziiert? Ein gewisses Mass an Unsicherheit besteht bei den Autorinnen weiter, da solche Fragen momentan einfach nicht restlos geklärt werden können.

Das gesamte Prozedere ist an die Konsumlogik angepasst. «Die Bestellung kommt einem vor, wie wenn man einen Pullover bestellt» (Feldtagebuch 1). In unserem Fall ergab sich dadurch eine Art Zwitterrolle, einerseits die der Konsumentin und andererseits die der kritischen Forscherin, wie die folgende Notiz illustriert: «Bedenklich ist, dass man seine Einwilligung zu Datensicherung, -verarbeitung und -weitergabe nur im Nachhinein zurückziehen kann beziehungsweise seine Daten löschen lassen kann. Da kamen dann bei mir unguete Gefühle hoch, denn es gehört ja auch zum guten Ton kritisch hinsichtlich der Weitergabe von Daten zu sein, gerade wenn man sich beruflich damit beschäftigt. Habe ich mich da über den Tisch ziehen lassen?» (Feldtagebuch 1)

4.4.3. Erhalt der Resultate: Darstellung der Ergebnisse

Wie bereits erwähnt, unterschied sich die Darstellung der Testergebnisse zwischen den beiden Anbietern erheblich. Ob ein Test als Lifestyle-Genetest wahrgenommen wird, hängt stark von der Präsentation der Ergebnisse ab. Gleiche Marker können für den Lifestyle- und/oder den medizinischen Kontext genutzt werden. Sie können aber auch mit unterschiedlichen Informationen und Handlungsanweisungen verknüpft werden, von der Tendenz zur Hautalterung und der Empfehlung, mehr Antioxidantien zu essen, bis zum erhöhten Thromboserisiko mit klaren medizinischen Indikationen.

Bei Anbieter 2 waren die Ergebnisse wie ein medizinischer Befund aufbereitet und enthielten sowohl medizinische als auch Lifestyle-Informationen. Aber auch Ergebnisse zu ernährungsrelevanten Fragestellungen wurden

von der Testerin eher als medizinische Analyseergebnisse wahrgenommen. Die Ergebnisse waren im Bericht nach Relevanz geordnet; von 29 getesteten Genen waren zehn als relevant eingestuft (zwei mit höherer Relevanz, acht mit geringerer Relevanz). Subjektiv wurde von der Testerin nur ein Ergebnis als relevant eingestuft. Über abgeschwächte Formulierungen (z. B. «es kann auf den Verzehr von [...] geachtet werden») wird die Relevanz im Ergebnisbericht und in Bezug auf abgeleitete Empfehlungen tendenziell relativiert. Weiters wird darauf hingewiesen, dass das Ergebnis keine Entscheidungen ersetzen kann, die mit einer Ärztin oder einem Arzt getroffen werden. Der über ein Onlineportal abrufbare Ergebnisbericht lieferte umfangreiche weitere (Hintergrund-)Informationen über Gene und Phänotypen, die von der Testerin als positiver Zusatznutzen wahrgenommen wurden.

Auch bei Anbieter 1 gab es bei der Analyse Schnittstellen zum medizinischen Bereich. Es wurde eine Vielzahl an Markern hinsichtlich Ernährung, Hautalterung, Verstoffwechslung, sportliche Leistungsfähigkeit etc. getestet. Die Aufbereitung der Ergebnisse ähnelte allerdings einer sehr detaillierten Ernährungs- beziehungsweise Fitnessberatung und verdeckt dadurch die potenzielle medizinische Relevanz mancher Ergebnisse. Man erhielt ein 148 Seiten langes, professionell gestaltetes Dokument mit «sehr vielen Informationen und Hunderten Ergebnissen» (Reflexionsmeeting). Bereits in der Einleitung dieses Berichts wurden die Vorteile, die mit dieser Art der «Selbstentdeckung» verknüpft sind, erneut betont und mit der Überzeugung untermauert, dass die Analyse zu angemessenem Essverhalten, einem gesünderen Lebensstil, grösserem Wohlbefinden und einem besseren Aussehen führen wird. Auch die hohen Qualitätsstandards des Labors und der Tests wurden hervorgehoben. Bei grösseren Umstellungen im Ernährungsverhalten solle eine Ärztin oder ein Arzt kontaktiert werden. Auf den darauffolgenden Seiten fand sich eine kompakte Zusammenfassung der Ergebnisse, gefolgt von einer Erklärung, wie die folgende Detailanalyse gelesen werden kann und einem ABC der Genetik und der Ernährung.

Der Analysebericht selbst war gegliedert in Oberkategorien: der Einfluss von Ernährung auf das Körpergewicht, Nährstoffbedarf, Ernährungsgewohnheiten, metabolische Eigenschaften, Entgiftung des Körpers, Sport und Erholung, Lifestyle, Herz-Kreislauf-Gesundheit und Hautverjüngung. Diese Aufstellung wiederum enthielt 58 Unterthemen wie beispielsweise die Verstoffwechslung von Kaffee, den Chronotyp und die Herzkapazität.

Auf je einer Seite wurden die analysierten Gene und etwaige Mutationen, die wissenschaftliche Basis und sich daraus ergebende Ernährungs- und Lifestyle-Empfehlungen übersichtlich dargestellt. Auf diesen Hauptteil folgten weitere Details zu bestimmten allgemeinen Themen wie Muskelstruktur, Blutzucker und Mineralien sowie die genaue Auflistung der analysierten Gene, deren Rolle in der Analyse und dem jeweiligen persönlichen Genotyp. Die Ergebnisse wurden mittels eines Farbsystems (dunkelgrün, hellgrün, gelb, orange, rot, grau) dargestellt. Dunkelgrün stellt das optimale, rot ein wenig vorteilhaftes, grau ein neutrales und gelb ein durchschnittliches Ergebnis dar. Der Bericht schliesst mit einem ausführlichen Glossar, einer Ernährungstabelle, in der sehr genau aufgeschlüsselt ist, wie sich bestimmte Lebensmittel hinsichtlich ihrer Nährstoffe zusammensetzen und den wissenschaftlichen Quellen, auf denen die verschiedenen Analysen basieren. Ganz am Ende des Dokuments findet sich erneut ein Hinweis auf den reinen Bildungszweck dieser Analyse und eine Abgrenzung von medizinischem Rat für die Diagnose, Behandlung, Linderung oder Vorsorge von Krankheiten. Bei schwerwiegenden medizinischen Problemen solle keine Ernährungsumstellung durchgeführt und eine etwaige Medikation auf keinen Fall eingestellt werden.

Bei Anbieter 1 hätte es die Möglichkeit zur telefonischen oder schriftlichen Beratung gegeben. Diese wurde nicht in Anspruch genommen, weil die Testerin keinen Bedarf dafür gesehen hat. Auch erschien die Hürde bei einer englischsprachigen Beratung als hoch. Fragen könnten immer nur Detailfragen sein und wären aus dem Kontext gerissen. Auch Anbieter 2 bot kostenpflichtige Beratung an. Testerin 2 nahm ebenfalls keine Beratung in Anspruch, da sich nach Erhalt der Ergebnisse kein unmittelbarer Bedarf ergab.

4.4.4. Relevanz – oder: Was bleibt?

Der Selbsttest zeigt, dass nur Ergebnisse mit unmittelbarer gesundheitlicher Relevanz und einer damit verknüpften, einfach umsetzbaren Handlungsstrategie (in etwa: Trinke eine Tasse Kaffee pro Tag weniger! Nimm keine Laktose zu dir!) einen nachhaltigen Effekt bei den Testerinnen hinterlassen haben.

Die Ergebnisse wurden von beiden Testerinnen vor dem Hintergrund eigener Erfahrungen betrachtet und bewertet. «Manche Ergebnisse sind also eine Bestätigung von Dingen, die ich intuitiv und erfahrungsbasiert wusste

(z. B. weniger und nicht zu spät Kaffee trinken) und die sich jetzt bestätigen und auf die ich jetzt genauer schauen kann» (Feldtagebuch 1). Ergebnisse, die der Erfahrung widersprechen, wurden zurückgewiesen. So wurde beispielsweise einer Testerin eine niedrige Geschmackssensorik für Zucker attestiert, was zu einem höheren Zuckerkonsum führen sollte. «In meinem Empfinden aber schmecke ich süß sehr stark, weshalb ich auch stark gesüsste Speisen eher meide» (Feldtagebuch 1). Manche Ergebnisse bleiben zwar im Hinterkopf, werden aber als zu schwierig umzusetzen empfunden, weshalb sie bislang ungelöst oder unbearbeitet geblieben sind.

Bei beiden Testerinnen kam es zu keinen Ängsten oder Belastungen im Nachfeld des Tests. Eine interessante Beobachtung hinsichtlich der Wirkung der Ergebnisse war, dass zu Beginn durchaus etwas Angst vor der Angst vor Ergebnissen aufgekommen ist. Basierend auf dem Wissen, dass es implizite Ergebnisse geben kann, wurde befürchtet, dann selbst die Gene zu recherchieren und damit Angst vor möglichen damit assoziierten Krankheiten zu bekommen. Diese sehr abstrakten Vorstellungen erwiesen sich im Lauf der Testphase als unbegründet.

4.4.5. Resümee des Selbstversuchs

Der Selbsttest als Methode hat grundsätzlich funktioniert und stellt eine gute Methode dar, um die Forschung zu «subjektivieren» oder einem «Real-Life-Check» zu unterziehen. Dazu wurden Erkenntnisse über die Ergebnisaufbereitung erhalten, die sonst nicht oder nur schwer zugänglich sind. Limitationen können sich durch den Rollentausch (Forschende/Konsumentinnen) ergeben.

Durch den Selbsttest konnten grosse Unterschiede bei den beiden gewählten Anbietern hinsichtlich des Ablaufs der Bestellung und der Präsentation der Ergebnisse beobachtet werden. Lifestyle- und Medizinbereich verschwimmen, und der Selbstversuch hat diesen Eindruck erhärtet und teilweise noch verstärkt. Bei beiden Anbietern gab es Ergebnisse, die als medizinisch relevant eingestuft werden können. Unterschiedlich ist allerdings die Aufbereitung der Ergebnisse. So grenzte sich Anbieter 1 wo immer möglich vom Medizinbereich ab, und die Erklärungen und Empfehlungen bezogen sich fast ausschliesslich auf ernährungsphysiologische und sportbezogene Bereiche. Auch «schlechte» Ergebnisse wurden durch die Empfehlung gezielter Massnahmen im Ernährungsbereich relativiert. An-

bieter 2 hingegen bereitete alle Ergebnisse sehr medizinbezogen auf, sowohl optisch als auch mithilfe von Begrifflichkeiten (z. B. «Befundbericht»).

Die Erfahrung der Autorinnen zeigt, dass es nur bei sehr klaren Ergebnissen, die mit der eigenen Körperwahrnehmung in Einklang gebracht werden können, und Empfehlungen, deren Umsetzung bestehende Beschwerden zu bessern versprechen, zu einer Lebensstiländerung kommt. Dennoch wurden der Prozess und die Ergebnisse als interessant, spannend und durchaus bereichernd empfunden. Die Wahrnehmung der Kosten-Nutzen-Relation hat sich jedoch wenig verschoben. Je nach Aufbereitung der Ergebnisse ist nach dem Selbstversuch auch die Möglichkeit, dass Personen nach Durchführung eines DTC-Genetests vermehrt Ärztinnen und Ärzte konsultieren, durchaus vorstellbar.

4.5. Fazit

Gegenstand der vorliegenden Untersuchung war der Einsatz von DTC-Genetests für Lifestyle-Fragen. Es geht um die Analyse von physiologischen Eigenschaften, deren Kenntnis die Lebensweise beeinflussen kann, aber auch um andere persönliche Eigenschaften wie Charakter, Begabungen oder Intelligenz. Wie ersichtlich wurde, ist die klare Trennung zwischen derart vornehmlich nicht medizinischen und anderen, medizinischen Genetests jedoch nicht immer einfach möglich beziehungsweise ist die Einordnung der Analyse auf den Kontext bezogen (beispielsweise beim Testen auf Nahrungsmittelintoleranzen).

Eine zentrale Herausforderung der Analysen im Lifestyle-Bereich ist deren **eingeschränkte Aussagekraft**. Auch wenn Polymorphismen mit einem Phänotyp in hohem Mass korrelieren, so können dennoch weitere genetische wie auch nicht genetische Faktoren auf den Phänotyp Einfluss nehmen. Das vielschichtige Zusammenspiel wird ähnlich wie bei komplexen Erkrankungen selten durch einen einzigen genetischen Marker vollends zu bestimmen sein. Es stellt sich demzufolge derzeit die Frage nach der Sinnhaftigkeit und dem persönlichen Nutzen einer solchen Analyse. Eingebettet in ein umfangreicheres Beratungs- und Analysesetting kann es für bestimmte Personengruppen dennoch sinnvoll erscheinen, eine genetische Analyse durchführen zu lassen. Während genetische Analysen im nicht medizinischen Bereich einerseits über Onlineangebote bezogen werden

können, gibt es in der Schweiz auch Vertriebspartnerinnen und -partner wie beispielsweise Ernährungsberaterinnen und -berater, die Gentests in ihr Angebot aufgenommen haben. In den Nutzenversprechen der Anbieter und in Argumentationslinien von Befürworterinnen und Befürwortern genetischer Analysen im nicht medizinischen Bereich (z. B. auch Privatversicherungen) wird davon ausgegangen, dass die Ergebnisse bei den Konsumentinnen und Konsumenten eine Verhaltensänderung bewirken (z. B. gesünderer Lebensstil). Dies ist jedoch bisher kaum belegt beziehungsweise in einigen Studien widerlegt worden. Hier könnte die Zusammenarbeit mit Vertriebspartnern den gewünschten Effekt verstärken. Die Erfolgsaussichten in einem solchen Setting sind höher einzuschätzen als bei Bezug über Onlineanbieter, da hier umfangreichere Analysen, die über rein genetische hinausgehen, angeboten werden. Durch geschulte Kommunikation und Betreuung über einen längeren Zeitraum steigen die Erfolgsaussichten für eine nachhaltige Verhaltensänderung.

Bei Anbietern – wie bei einem der im Selbstversuch beschriebenen –, bei denen Ergebnisse fast ausschliesslich im Lifestyle-Kontext dargestellt werden, gehen die Autorinnen grundsätzlich von einem eher geringen Risiko hinsichtlich negativer **Auswirkungen der Ergebnisse** auf Konsumentinnen und Konsumenten aus. Davon ausgeschlossen sind der monetäre Aspekt und ein empfundener Verlust, wenn Erwartungen hinsichtlich des persönlichen Nutzens nicht erfüllt werden. Bezüglich implizit erkrankungsbezogener Informationen bleibt abzuwarten, wie viele Personen tatsächlich in Zukunft selbst recherchieren, auf solche Informationen stossen und diese als belastend erfahren. Der Ergebnisbericht einer Selbsttestung zeigt diesbezüglich, dass Anbieter potenziell negative Ergebnisse stark relativieren und einen linearen Einfluss der Genetik entkräften. Das steht jedoch im deutlichen Kontrast zu den Marketingslogans, mit denen die Tests beworben werden. Bezüglich des Testens von Personen ohne deren Einwilligung (insbesondere Kinder) ist im Onlinehandel eindeutig die Möglichkeit gegeben, dass Kundinnen und Kunden die Rechte Dritter missachten, beispielsweise indem Eltern Proben ihrer Kinder einsenden. Das Risiko für Kinder besteht hier darin, auf der Basis wenig aussagekräftiger und einseitiger Ergebnisse beurteilt zu werden und in ihrer (zukünftigen) Autonomie eingeschränkt zu werden. Solche Effekte könnten durch die stärkere Einbindung von Vertriebspartnerinnen und Vertriebspartnern in der Schweiz reduziert werden. Im Onlinevertrieb werden solche strafbaren Handlungen

wohl kaum restlos vermeidbar sein. Hier ist Aufklärung hinsichtlich der Strafbarkeit in der Schweiz notwendig.

Nichtsdestotrotz sind, wie der Selbstversuch gezeigt hat, auch genetische Analysen erhältlich, die sehr starken Medizinbezug aufweisen und Informationen über Erkrankungswahrscheinlichkeiten oder Anlageträgerschaft beinhalten können. Hier sind Auswirkungen wie Beunruhigung bis hin zu Angst und folgende Konsultationen einer Ärztin beziehungsweise eines Arztes durchaus vorstellbar.

Um eine **informierte Kaufentscheidung** treffen zu können, benötigen Konsumentinnen und Konsumenten Wissen und Informationen auf unterschiedlichen Ebenen. Es ist zentral, 1.) den potenziellen Nutzen einer genetischen Analyse im Lifestyle-Bereich generell einschätzen zu können, 2.) den Anbieter hinsichtlich der wissenschaftlichen Fundiertheit einschätzen zu können und 3.) den Anbieter in Bezug auf den Umgang mit Daten und Proben beurteilen zu können. In der Studie wurde der sehr unterschiedliche Informationsgehalt der Webseiten der Anbieter hinsichtlich aller drei Aspekte deutlich. Auffällig war die teilweise fehlende Transparenz hinsichtlich der verwendeten genetischen Marker, des Analyseprozesses, der Ergebnisdarstellung und der Weiternutzung von Daten und Proben. Ebenso unterschieden sich die Webseiten stark hinsichtlich der verständlichen Kommunikation und der Auffindbarkeit der Informationen. Ein intensiver und fundierter Vergleich von Anbietern ist daher für Konsumentinnen und Konsumenten nicht einfach, zeitaufwendig und womöglich mit Eigeninitiative (z. B. Nachfragen beim Anbieter) verbunden. Bezüglich der Weiternutzung der Proben und Daten wird überwiegend ein Opt-out-System genutzt, das heisst, die Konsumentinnen und Konsumenten müssen aktiv einer weiteren Nutzung widersprechen. Wie aus dem Selbstversuch ersichtlich wurde, wird die Vorgehensweise für Konsumentinnen und Konsumenten nicht immer klar dargestellt und liefert Hürden, die bei manchen Konsumentinnen und Konsumenten zu einem «resignierenden» Verhalten den Datenschutz betreffend führen könnten. Bedenklich ist also, dass aufgrund fehlender oder wenig verständlicher und wenig konkreter Angaben der Anbieter keine wirklich informierte Einwilligung bezüglich Datennutzung für Konsumentinnen und Konsumenten möglich ist. Es besteht die Gefahr, dass benachteiligte Personen dieses Risiko noch stärker tragen. Momentan ist eine informierte Kaufentscheidung mit einem hohen persönlichen Aufwand verbunden und der Einzelne übernimmt im Entscheidungsprozess eine hohe Verantwortung.

Dieser Aspekt fügt sich nahtlos in das seit Jahrzehnten beobachtete Phänomen der verstärkten Selbstfürsorge, Selbstkontrolle, Selbstveränderung und -verbesserung ein, wodurch Individuen dazu ermächtigt werden können, eigenständig die Strukturen des öffentlichen Gesundheitswesens zu umgehen, Expertinnen-Laien-Verhältnisse aufzulösen und damit ihren Handlungsspielraum zu erweitern. Es muss jedoch darauf hingewiesen werden, dass diesem gesellschaftlichen Leitbild lange nicht jedes Mitglied der Gesellschaft im gleichen Masse folgen kann. Es gibt unzählige Barrieren, die Menschen davon abhalten, eine genetische Analyse durchführen zu lassen oder deren Resultate und Risiken in ihrer ganzen Tragweite beurteilen und verstehen zu können. Ein Verschieben von Verantwortung für Gesundheitsfürsorge vom politischen Bereich auf die Schultern der Bürgerinnen und Bürger wird bestehende Ungleichheiten nicht verringern. Um diesen Herausforderungen besser begegnen zu können, ist weitere sozialwissenschaftliche Forschung notwendig, die die Interessen und Einstellungen zu DTC-Genests unterschiedlicher sozialer Gruppen untersucht und in grössere gesellschaftliche Entwicklungen einbettet.

5. Neue DNA-Analysen in der Forensik: DNA-Phänotypisierung

Milena Wuketich, Florian Winkler und Nina Burri

Kurz & knapp

- DNA-Phänotypisierung versucht, aus sichergestelltem biologischen Material Rückschlüsse auf äussere Merkmalsausprägungen einer Person zu ziehen.
- Sie kann eingesetzt werden, wenn kein Vergleichsmaterial für DNA-Proben unbekannter gesuchter Personen vorhanden ist, etwa von potenziellen Straftäterinnen und -tätern, nicht identifizierbaren Opfern von Verbrechen oder Katastrophen sowie Vermissten.
- Zu den äusseren Merkmalen, die mit unterschiedlichen Wahrscheinlichkeiten vorausgesagt werden können, gehören: Pigmentierung (Farbe) der Augen, Haare, Haut, männliche Glatzköpfigkeit, Haarform, extreme Körpergrösse. Zusätzlich können das biologische Alter und die biogeografische Herkunft bestimmt werden.
- Der Einsatz von DNA-Phänotypisierung in der Ermittlungsarbeit wird international sehr unterschiedlich, meistens jedoch restriktiv, gehandhabt.
- Die DNA-Phänotypisierung stellt keinen «Beweis» im strafprozessualen Sinn dar, sondern sie ist Teil der Ermittlungsarbeiten.

DNA-Analysen werden in der Forensik seit Ende der 1980er-Jahre eingesetzt, um DNA-Spuren mit Vergleichsproben abzugleichen und so im besten Fall gesuchte Personen identifizieren zu können. Das können Täterinnen und Täter oder Opfer eines Verbrechens sein, unidentifizierbare Opfer von Katastrophen oder Unfällen oder auch vermisste Personen. Bei diesem sogenannten DNA-Fingerprinting oder DNA-Profiling wird aus sichergestelltem biologischen Material – beispielsweise Blutropfen, Speichel oder Hautzellen – ein DNA-Profil erstellt, welches dann mit aus Vergleichsmaterialien erstellten Profilen oder im Fall der Suche von Täterinnen und Tätern von Verbrechen mit Profilen aus DNA-Datenbanken abgeglichen wird. Dank des technischen und wissenschaftlichen Fortschritts werden die Methoden dazu immer genauer und verlässlicher (Parson, 2018). Selbst aus kleineren Samples schlechterer Qualität kann man mittlerweile DNA extrahieren (Kayser & De Knijff, 2011; H. Y. Lee, Lee, &

Shin, 2016). Ein Nachteil dieser Methode ist, dass Vergleichsmaterial vorhanden sein muss, um eine gesuchte Person identifizieren zu können (Kayser, 2015; H. Y. Lee et al., 2016; MacLean & Lamparello, 2015; Matheson, 2016; Parson, 2018).

DNA-Phänotypisierung (oft Englisch: DNA-Phenotyping) stützt sich hingegen nicht auf Vergleichsmaterial zum Abgleich von DNA-Profilen, sondern versucht anhand der DNA aus dem sichergestellten biologischen Material bestimmte äussere Merkmale (Externally Visible Characteristics – EVCs) von unbekannt Personen mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit vorauszusagen. Mithilfe dieser Merkmale soll ein genaueres Bild der gesuchten Person entstehen und so die Ermittlungsarbeit und Suche nach dieser unterstützt werden. Hier findet eine bedeutende Veränderung in der Rolle der DNA-Analyse statt, von der blossen Identifizierung oder dem Ausschluss einzelner Verdächtiger hin zu einem Ermittlungswerkzeug, welches Merkmale von unbekannt Personen identifizieren soll (M'charek, Toom, & Jong, 2020).

Allerdings finden Rückschlüsse auf EVCs immer nur mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit statt und sind keine absolut sichere Vorhersage. Momentan können nur einige Merkmale mit hoher Wahrscheinlichkeit vorausgesagt werden, bei anderen ist eine Bestimmung viel weniger genau. Viele Merkmale sind in ihrer genetischen Zusammensetzung so komplex, dass sie (noch) nicht bestimmt werden können. Dezidiertes Ziel der Forschung an DNA-Phänotypisierung sind eine Erhöhung der Voraussagewahrscheinlichkeiten und eine Ausweitung der bestimmbar Merkmale. Einige Forscherinnen und Forscher formulieren als ultimatives Ziel die Möglichkeit des Erstellens eines Phantombilds anhand von DNA-Spuren (Zieger & Roewer, 2019; Interview 12). Neben der sehr positiven Bewertung der Technologie für den Einsatz in Ermittlungsverfahren durch manche Forschende gibt es auch kritische Stimmen, die vor überzogenen Erwartungen warnen (Lipphardt, 2018).

Der vorliegende Beitrag geht diesen und weiteren mit der DNA-Phänotypisierung verbundenen Sachverhalten nach. Zunächst wird der allgemeine Einsatz von DNA-Analysen in der Forensik erörtert, da diese eng mit der DNA-Phänotypisierung verbunden sind (Abschnitt 5.1). Dann wird auf die wissenschaftlichen Möglichkeiten, aber auch die Limitierungen und Herausforderungen in der Voraussage phänotypischer Merkmale eingegangen (Abschnitt 5.2). In Abschnitt 5.3 wird der Einsatz der DNA-Phänotypisierung in der Ermittlungsarbeit und Strafverfolgung besprochen.

Danach beleuchtet der Text die DNA-Phänotypisierung in der Schweiz (Abschnitt 5.4), um schliesslich auf mögliche gesellschaftliche Auswirkungen und Problematiken einzugehen (Abschnitt 5.5). In der Diskussion (Abschnitt 5.6) werden diese Bereiche zusammengebracht und ein Ausblick gegeben.

5.1. DNA-Analysen in der Forensik

Um ein gutes Verständnis von DNA-Phänotypisierung zu entwickeln, ist es zunächst wichtig, sich mit den grundlegenden Prozessen vertraut zu machen, die rund um andere DNA-Analysen wie das DNA-Profilung stattfinden. Dies betrifft insbesondere die Gewinnung von biologischem Material aus Spuren an Tatorten. Wie ein interviewter Experte anmerkte, lässt sich die Phänotypisierung nicht von der Datenerhebung für DNA-Profilung trennen, denn in der Regel sind die Proben, die am Tatort für die Erstellung von DNA-Profilen gesichert werden, auch die Proben, die in späterer Folge für die Phänotypisierung herangezogen werden (Interview 13).

Es gibt unzählige Beispiele in fiktiven Kontexten wie Filmen, Serien oder Büchern, in denen DNA-Analysen in der Forensik dargestellt werden. Oft werden dabei DNA-Analysen als besonders wirksames und nahezu unfehlbares Instrument gezeigt (Durnal, 2010). Die besonders positive mediale Darstellung von DNA-Analysen und die vermeintlich daraus resultierenden überhöhten Erwartungen an DNA-Analysen in der Öffentlichkeit wird von Kluger (2002) als «CSI-Effekt» bezeichnet. Obwohl dieser Begriff und die dahinter liegende vereinfachte Vorstellung einer einzigen und unzureichend informierten Öffentlichkeit in der sozialwissenschaftlichen Literatur kritisch diskutiert wird (S. A. Cole, 2015), scheint es hier trotzdem angebracht zu sein, gegebenenfalls existierende Vorstellungen von DNA-Analysen in der Forensik zu adressieren, die nicht unbedingt der Alltagsrealität forensischer Ermittlungsarbeit entsprechen.

Bentley et al. (2017) thematisieren diese Diskrepanz zwischen medialer Darstellung und Alltagspraxis. Als essenziell für die letztendliche Nützlichkeit von DNA-Analysen in der forensischen Arbeit wird der Kontext in Ermittlungen genannt. Wie Bentley et al. prägnant beschreiben: «DNA ist überall und Kontext ist alles» (2017, S. 20; eigene Übersetzung). Konkret bedeutet das, dass ein DNA-Sample nur wenig aussagt, wenn die genauen

Umstände, unter denen es gewonnen wurde, ausser Acht gelassen werden. So ist es zum Beispiel ein erheblicher Unterschied, ob ein DNA-Sample aus Blutspuren an den Kanten einer zerbrochenen Fensterscheibe extrahiert wurde oder aus nicht sichtbaren Hautpartikeln am Küchentisch. Im ersten Szenario liegt die Annahme nahe, dass es sich um die DNA einer einbrechenden Person handelt; im zweiten Szenario könnte das DNA-Sample genauso gut von einer tatortberechtigten Person stammen. DNA alleine kann also keine einfache «Ja»- oder «Nein»-Antwort geben; DNA-Analysen und Vergleiche von DNA-Profilen können immer nur wahrscheinlichkeitsbasierte Aussagen treffen, die ermittlungstechnisch nur dann hilfreich sind, wenn sie in Relation mit den Umständen bei der Spurensicherung betrachtet werden (Bentley et al., 2017, S. 27).

Die Gewinnung von DNA am Tatort, das Erstellen von DNA-Profilen aus DNA-Proben und das Abgleichen mit Datenbanken sind keine trivialen Prozesse. Es gibt mehrere dokumentierte Fälle, in denen eine Kontamination von Proben bekannt wurde, wie etwa der Fall von Adam Scott (siehe Infobox 23). Dieses und andere Beispiele zeigen, dass DNA-Analysen nicht unfehlbar sind, sondern immer auch in Relation mit anderen Beweismitteln und Hinweisen im Ermittlungsprozess betrachtet werden müssen und nicht überbewertet werden sollten (Gill, 2014).

Infobox 23: Der Fall Adam Scott

Adam Scott wurde aufgrund der Ergebnisse einer DNA-Analyse verdächtigt, eine Frau in Manchester (Grossbritannien) vergewaltigt zu haben; abseits der Ergebnisse der partiellen DNA-Analyse gab es keinerlei Beweismittel, die auf seine Täterschaft hingewiesen hätten (Rennison, 2012, S. 10). Scott selbst gab an, die Tat nicht begangen zu haben und ausserdem noch nie in seinem Leben in Manchester gewesen zu sein. Er wurde trotzdem festgenommen und verbrachte fünf Monate in Untersuchungshaft, bis schliesslich Auswertungen seiner Mobiltelefonaten nahelegten, dass er sich zu dem Tatzeitpunkt im über 200 Meilen entfernten Plymouth aufgehalten hatte (Bentley et al., 2017, S. 7). Nach der erneuten Durchführung von mehreren DNA-Tests bestätigte sich schliesslich der Verdacht einer Kontaminierung der analysierten Probe (Rennison, 2012, S. 11) und Scott wurde aus der Untersuchungshaft entlassen und freigesprochen. Eine nachträgliche Untersuchung zeigte, dass die irrtümliche Zuweisung der Probe auf DNA-Rückstände durch die Wiederverwendung eines Einweg-Plastiktrays im Labor zurückzuführen war (Rennison, 2012). Der Plastiktray, der für die Auswertung der Probe des Vergewaltigungsfalls verwendet wurde, wurde am Tag davor bereits für die Auswertung der DNA-Probe von Adam Scott in einem anderen Zusammenhang benutzt.

Während Negativbeispiele wie jenes von Adam Scott aufzeigen, dass DNA-Analysen nicht unfehlbar sind, so sollten sie nicht zu der Annahme verleiten, dass DNA-Analysen immer auf diese Art und Weise durchgeführt und überinterpretiert werden. DNA-Analysen sind vielerorts zum essenziellen Bestandteil der forensischen erfolgreichen Ermittlungspraxis geworden (Lynch, 2003) – auch in der Schweiz (Bundesamt für Polizei fedpol, 2019). Weiters gibt es Hinweise darauf, dass der Umgang mit Unsicherheiten im Rahmen von DNA-Analysen ein wichtiger Teil der Alltagspraxis von forensischen Genetikerinnen und Genetikern geworden ist. Eine Studie in mehreren Ländern Europas hat gezeigt, dass forensische Genetikerinnen und Genetiker in der Kommunikation von DNA-Analyse-Ergebnissen in Gerichtssälen ein besonderes Augenmerk darauf legen, auf Unsicherheiten im Rahmen der DNA-Analyse hinzuweisen, um einer Überbewertung der Analyseergebnisse vorzubeugen (Amelung, Granja, & Machado, 2020).

Das grosse Vertrauen in und die damit einhergehende gelegentliche Überschätzung von DNA-Analysen kann unter anderem auch darauf zurückgeführt werden, dass die Techniken zur Extraktion von DNA aus verschiedenen Proben sowie die Möglichkeiten des Auflesens von DNA-Spuren an Tatorten in den letzten Jahren intensiv weiterentwickelt wurden. Heute kann bereits aus sehr geringen Mengen (50 picogramm) Probenmaterial DNA bestimmt werden (Bentley et al., 2017, S. 10). Seit den 1990ern wurden verschiedene Techniken entwickelt, die es auch möglich machen, für das menschliche Auge nicht unmittelbar sichtbare DNA an Tatorten zu erkennen, wie etwa das Auflesen von biologischem Material mit eigens dafür entwickelten Klebestreifen (Kanokwongnuwut, Paul Kirkbride, & Linacre, 2020).

Durch solche Technologien erhöht sich einerseits die Wahrscheinlichkeit, DNA am Tatort zu finden. Andererseits ergeben sich dadurch eine Reihe von neuen Herausforderungen wie beispielsweise gemischte DNA-Spuren, die nicht eindeutig einer Person zugewiesen werden können und in weiterer Folge unter Umständen nicht für Analysen wie die DNA-Phänotypisierung herangezogen werden können (Schneider et al., 2019, S. 879). Ein interviewter Experte wies in diesem Zusammenhang auf die noch karge Studienlage zu Mischauswertungen hin, zeigte sich aber gleichzeitig optimistisch, dass diese in Zukunft gut durchführbar sein werden (Interview 13).

5.2. Merkmalsbestimmung mittels DNA-Phänotypisierung

Schneider et al. (2019, S. 879) unterscheiden drei Bereiche der DNA-Phänotypisierung: 1.) die Vorhersage von EVCs oder 2.) der biogeografischen Herkunft sowie 3.) die Schätzung des Alters. Die Pigmentierung der Augen, der Haare oder der Haut können als EVCs teilweise mit einer relativ hohen Genauigkeit eingeschätzt werden, die Bestimmung anderer Merkmale muss in ihrer Voraussage aber noch weiter erforscht werden. In verschiedenen Bemühungen weltweit wird an der Bestimmung von EVCs wie etwa der Gesichtsform, Körpergrösse, Haarstruktur oder männlichem Haarverlust gearbeitet. Tatsächlich verändert sich das Feld der DNA-Phänotypisierung rasant, da sich einige Forschungsprojekte der Merkmalsbestimmung mittels DNA-Spuren widmen. Mit weiter gehender Forschung im Bereich der genetischen Grundlagen menschlichen Aussehens könnten in Zukunft erheblich genauere Voraussagen des Aussehens unbekannter Personen anhand ihrer DNA stattfinden und so die Ermittlungsarbeit unterstützen (Matheson, 2016; Wolinsky, 2015).

5.2.1. Pigmentierung von Augen, Haaren und Haut

Schon vor über zehn Jahren wurde in internationaler Kooperation mit der Forschung zu DNA-Phänotypisierung begonnen. Zunächst wurde an der Voraussage der Augenfarbe, dann auch der Haar- und Hautfarbe geforscht und diese wurden schliesslich als statistische Modelle entwickelt. Die Vorhersage dieser Pigmentierungen ist der zur Zeit am gründlichsten erforschte Bereich in der Rekonstruktion von äusserlichen Merkmalen aus DNA-Proben (Kukla-Bartoszek et al., 2018).

Innerhalb dieses Teilgebiets der Pigmentierungsvorhersage wiederum stellt die Prädiktion der Augenfarbe beziehungsweise genauer der Farbe der Iris das am besten ergründete Forschungsgebiet dar (Bulbul, Zorlu, & Filoglu, 2018; Chaitanya et al., 2014; Dario et al., 2015; Dembinski & Picard, 2014; Salvoro et al., 2019; Walsh et al., 2012). Obwohl es sich bei der Augenfarbe um eine Eigenschaft handelt, die von mehreren Genen abhängt, wurde in verschiedenen Studien nachgewiesen, dass die miteinander zusammenhängenden Gene OCA2 und HERC2 die Farbe der Iris am stärksten bestimmen dürften (Pośpiech, Draus-Barini, Kupiec, Wojas-

Pelc, & Branicki, 2012; Walsh et al., 2011). In neueren Studien wurde festgestellt, dass ein einzelnes SNP (rs12913832) dafür ausschlaggebend ist, ob die Augenfarbe braun oder blau ist (Meyer, Børsting, & Andersen, 2019); dies vereinfacht die Voraussage derselben. Mit IrisPlex – einem Analysekit zur Voraussage der Augenfarbe aus DNA – kann mit einer Wahrscheinlichkeit von bis zu 95 Prozent vorausgesagt werden, ob die Augenfarbe einer Person blau oder braun ist (Matheson, 2016; Walsh et al., 2011, 2012; Wolinsky, 2015). Pigmentierungen, die nicht braun oder blau sind, sind schwieriger vorherzusagen und haben dementsprechend geringere Wahrscheinlichkeiten bei der Voraussage. Hier bedarf es noch weiter gehender Forschung (Bulbul et al., 2018).

Infobox 24: Vorhersage von Merkmalswahrscheinlichkeiten

Wenn im Zusammenhang mit DNA-Phänotypisierung von «Vorhersagen» die Rede ist, sind damit wahrscheinlichkeitsbasierte Aussagen gemeint. Diese Wahrscheinlichkeiten setzen sich aus verschiedenen Faktoren zusammen. So ist es beispielsweise nicht möglich, die Treffgenauigkeit von Wahrscheinlichkeitsaussagen zur Vorhersage der Augenfarbe grundsätzlich festzulegen. Vielmehr muss zwischen den Wahrscheinlichkeiten der verschiedenen Merkmalsausprägungen unterschieden werden. So variieren zum Beispiel bei der Vorhersage der Augenfarbe die Wahrscheinlichkeiten je nachdem, ob blaue oder braune Augenfarbe vorhergesagt wird.

Hierbei muss zwischen der individuellen Wahrscheinlichkeit und der Testgenauigkeit unterschieden werden (Interview 12). Die Testgenauigkeit ist ein Parameter, der über viele Proben hinweg entwickelt wird und die Wahrscheinlichkeit beschreibt, mit der ein Test eine Merkmalsausprägung vorhersagen kann. Diese Testgenauigkeit sagt aber nicht zwingend etwas über die individuelle Wahrscheinlichkeit aus; diese Wahrscheinlichkeit einer korrekten Vorhersage kann von Person zu Person variieren. Ein Test kann also nicht grundsätzlich z. B. zu 95 Prozent die Augenfarbe einer Person «vorhersagen»; die Prozentzahlen sind von Person zu Person unterschiedlich. Das hängt primär damit zusammen, dass nicht bekannt ist, welche Merkmalsausprägung die zu untersuchende Person wirklich hat. In den Worten des interviewten Experten: «Die Frage ist, wen habe ich denn dann da zu untersuchen, ist das ein blaubraun oder nicht blaubraunäugiger, also insofern kann man das doch nicht so sagen, weil es immer davon abhängt, für welche Person am Ende so ein Test dann angewendet wird» (Interview 12).

Neben der Augenfarbe sind die Pigmentierungen von Haut und Haaren weitere Merkmale, deren Voraussage ausgiebig erforscht wurde und wird. Die Rekonstruktion der Haarfarbe wird unter anderem mit einer Weiterentwicklung von IrisPlex vorgenommen, mit dem die Augen- und Haarfarbe parallel

mit nur einem Test analysiert werden kann: HIrisPlex (Walsh et al., 2014; Walsh & Kayser, 2016; Walsh et al., 2013). Mit HIrisPlex-S kann zusätzlich noch die Hautpigmentierung analysiert werden (Breslin et al., 2019; Chaitanya et al., 2018). Das hat den Vorteil, dass bei kleinen Mengen oder schlechter Qualität der vorhandenen DNA trotzdem diese drei Merkmale getestet werden können, was bei drei separaten Tests eventuell nicht möglich wäre (Interview 12).

Auch bei der Vorhersage der Haar- und Hautfarbe gilt: Es ist nicht grundsätzlich möglich zu sagen, wie wahrscheinlich diese Farben im Einzelfall korrekt vorhergesagt werden können. Bei der Testgenauigkeit muss auch hier zwischen den verschiedenen Merkmalsausprägungen unterschieden werden. So kann rote Haarfarbe mit einer Testgenauigkeit von 93 Prozent vorhergesagt werden, braun dagegen nur mit 74 Prozent. Bei der Hautfarbe reichen die Testgenauigkeiten von 76 Prozent (hell) bis zu 99 Prozent (dunkel) (Breslin et al., 2019).

Ein weiterer Aspekt, der von einem interviewten Experten aufgebracht wurde, betrifft die genetische Komplexität, die «hinter» den Wahrscheinlichkeitsvorhersagen steckt. Nur weil Merkmalsausprägungen mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit vorhergesagt werden können, bedeutet das nicht zwangsläufig, dass verstanden wird, wie diese Wahrscheinlichkeiten zustande kommen. Der Experte veranschaulichte diesen Umstand am Beispiel der Vorhersage von blonden Haaren:

«Zum Beispiel bei Haarfarben ist es so, dass bei blond und braun die Testgenauigkeiten geringer sind als bei rot und schwarz. Und einer der Gründe dafür ist, dass es natürlich Blonde gibt, die als Kind blond waren und als Erwachsene nicht mehr blond sind, weil die Haarfarbe sich verdunkelt hat. [...] Und wir wissen nicht, warum molekular gesehen überhaupt in manchen Fällen so eine Verdunklung stattfindet und in anderen Fällen nicht. [...] Aber da ist zumindest ein Grundverständnis da, warum man da Unterschiede in den Testgenauigkeiten sieht. Und dieses Grundverständnis ist zum Beispiel nicht ganz so gut bei der Haut- und bei der Augenfarbe, weil wir nicht genau verstehen, warum wir jetzt die nichtblauen, nichtbraunen [Augen, Anm.] viel weniger akkurat vorhersagen können, was die Testgenauigkeit angeht, als blaue und braune [...]» (Interview 12).

Es ist also notwendig, zwischen der Vorhersage einer Merkmalsausprägung und dem fundierten Verständnis, wie eine Merkmalsausprägung genetisch und epigenetisch zustande kommt, zu differenzieren. Eine weitere zentrale Frage, die sich bei der Vorhersage von Merkmalsausprägungen auftut, ist: Wann ist die Vorhersagewahrscheinlichkeit für ein Merkmal hoch genug, um in der Strafverfolgung eingesetzt werden zu können? Mit dieser Frage konfrontiert, meinte der eben zitierte Experte, dass dies eine anwendungsbezogene Frage sei, die für jeden Fall gesondert beurteilt werden müsse und nur schwer generell von der Wissenschaft beantwortet werden könne.

5.2.2. Sonstige äussere Merkmale (EVCs)

Neben der Pigmentierung von Augen, Haaren und Haut gibt es auch noch weitere äussere Merkmale, an deren Voraussage gearbeitet wird. Diese sind aber momentan noch nicht für eine Anwendung bereit und müssen dementsprechend weiter erforscht werden.

Pośpiech et al. forschen «über Pigmentierung hinweg» an der Phänotypisierung der Kopfhaarform – also daran, vorherzusagen, ob eine Person glatte, lockige, wellige oder krause Haare hat (Medland et al., 2009; Pośpiech et al., 2018, 2015). Auch an der Voraussagekraft von SNPs für männliche Glatzköpfigkeit wird in diesem Zusammenhang geforscht (Adhikari, Fontanil, et al., 2016; Hagenaars et al., 2017; Fan Liu et al., 2016; Marcińska et al., 2015; Pirastu et al., 2017; Pośpiech et al., 2015). Ausserdem gibt es DNA-Hinweise auf das Vorhandensein von Sommersprossen (Hernando et al., 2018; Kukla-Bartoszek et al., 2019; Zaorska, Zawierucha, & Nowicki, 2019).

Für andere Merkmale konnten in genomweiten Assoziationsstudien (GWAS) erste verantwortliche Gene identifiziert werden: Gesichtsbehaarung, wie Bartwuchs oder Augenbrauen, sowie Ergrauen der Kopfhaare (Adhikari, Fontanil, et al., 2016; F. Peng et al., 2019); und auch die genetischen Grundlagen der Ohrmorphologie werden aufgedeckt, wie etwa Grösse und Anwuchs der Ohrfläppchen oder Form der Ohrmuschel (Adhikari, Fontanil, et al., 2016; Shaffer et al., 2017).

Die Voraussage der Körpergrösse wird ebenfalls erforscht. Zwar hängt diese auch von Umweltfaktoren ab, sie ist aber grundsätzlich stark erblich und ein polygenetisches Merkmal. Bislang konnten beinahe 700 SNPs

identifiziert werden, die für die Grössenunterschiede in der europäischen Bevölkerung verantwortlich sind, weshalb hier nur eine Voraussagewahrscheinlichkeit von 15 bis 20 Prozent erreicht werden kann (Lango Allen et al., 2010; Marouli et al., 2017; Wood et al., 2014). Eine extrem grosse Statur (über 195 cm bei Männern, über 180 cm bei Frauen in der niederländischen Population) kann hingegen mit einer Wahrscheinlichkeit von 75 Prozent anhand von 180 SNPs vorausgesagt werden (Zhong et al., 2017). Die genetische Zusammensetzung der Körpergrösse ist allerdings in verschiedenen Populationen unterschiedlich und diese Ergebnisse sind deshalb nicht universell anwendbar, wie eine Studie unter Uigurinnen und Uiguren zeigte (Jing et al., 2019). Trotzdem sprechen die Autorinnen und Autoren dieser Studien der Erforschung der Vorhersage der Körpergrösse durch Phänotypisierung eine grosse Relevanz für die forensische Ermittlungsarbeit zu.

Die Rekonstruktion der Gesichtsmorphologie wird von manchen Forscherinnen und Forschern als wünschenswertes Ergebnis der DNA-Phänotypisierung für den Einsatz in der Forensik bezeichnet (Sero et al., 2019). Das Interesse an der Rekonstruktion der Gesichtsmarkmalen anhand von DNA ist deshalb so gross, da dadurch ein realistisches Phantombild der gesuchten Personen erstellt werden und somit der Ermittlungsarbeit sehr geholfen werden könnte. In diesem Zusammenhang weist Wienroth (2018a) auf unterschiedliche Interessen von Forscherinnen und Forschern hin, die im Gebiet der Phänotypisierung arbeiten, und auf dahinterliegende forschungspolitische Agenden, die in der Formulierung dieser Zukunftsvision eine Rolle spielen. Er sieht ausserdem die Gefahr, dass Personen, die nicht mit der Wissenschaft hinter DNA-Phänotypisierung vertraut sind, die Zukunftsvision und hohen Erwartungen hinsichtlich der Rekonstruktion des Gesichts als objektiver wahrnehmen könnten, als diese eigentlich sind.

Laut Expertinnen und Experten ist die Forschung in diesem Bereich noch weit von einem «Phantombild» entfernt (Interviews 12, 13). Das Aussehen eines Gesichts setzt sich aus zahlreichen Merkmalen zusammen und diese hängen, im Gegensatz zu der Pigmentierung, von viel mehr verschiedenen und komplexeren Genen, Genkombinationen und Genvariationen sowie von epigenetischen Faktoren und zu einem kleinen Teil auch von unmittelbaren äusseren Einflüssen wie dem Alter oder der Ernährung ab. Studien zeigen allerdings einen hohen Grad an genetischer Vorbestimmung von Gesichtsmarkmalen, wie das ähnliche Aussehen eineiiger Zwillinge zeigt

(F Liu, Van Der Lijn, Schurmann, Zhu, & Chakravarty, 2012; Shaffer et al., 2016), und so ist eine Rekonstruktion in Zukunft theoretisch denkbar.

Bis hier ein umfassendes und anwendbares Verständnis der komplexen Wirkweisen besteht, bedarf es noch weiterer Forschung (Claes, Hill, & Shriver, 2014; S. Peng et al., 2013; Sero et al., 2019; Shaffer et al., 2016). Dazu werden umfassende genomweite Assoziationsstudien (GWAS) mit zahlreichen Teilnehmerinnen und Teilnehmern durchgeführt, um die Komplexität der Gene diesbezüglich zu entschlüsseln (F Liu et al., 2012; Shaffer et al., 2016). An unterschiedlichen sehr spezifischen Gesichtszügen wird geforscht, etwa dem Aussehen des Gesichtspröfils und der Augenpartie (D. J. M. Crouch et al., 2018; L. Li et al., 2019), der Nase (Adhikari, Fuentes-Guajardo, et al., 2016) oder der Gesichtszform und -grösse (J. B. Cole et al., 2016). Andere Studien untersuchen die Gesichtszmorphologie mithilfe von 3D-Modellen. Dazu wird das Gesicht in Segmente oder Orientierungspunkte unterteilt und in mehreren Assoziationsstudien der Einfluss bestimmter Merkmale wie Geschlecht, Alter, Herkunft und Body-Mass-Index (BMI) auf diese untersucht (Claes, Liberton, et al., 2014; Claes et al., 2018; S. Peng et al., 2013).

Auch wird an alternativen Modellen der Identifizierung von gesuchten Personen mittels Gesichtszmerkmalen gearbeitet. Eine Studie stützt sich dabei auf Machine Learning bei der Klassifikation von real existierenden Gesichtszern. In einer Phänotyp-Datenbank werden 3D-Bilder dieser Gesichtszern mit bekanntem DNA-Profil gesammelt und die unbekannte DNA mit diesen verglichen. Je nachdem, wie viele Übereinstimmungen es unter den einzelnen Eigenschaften für jeweils 63 Segmente des Gesichtsz gibt, desto wahrscheinlicher ähneln diese dem Gesicht der gesuchten Person. Basierend auf dieser Wahrscheinlichkeit wird ein Gesamtscore der Kombination der verschiedenen Merkmale errechnet, der bei der Einschätzung der Genauigkeit hilft. Dieses Modell ist aber nicht zur forensischen Anwendung validiert, ausserdem stellen sich Fragen des Datenschutzes und der Datenanonymität in Zusammenhang mit den entsprechenden Datenbanken (Sero et al., 2019).

5.2.3. Biogeografische Herkunft

Die Verwendung von aus der DNA ermittelter biogeografischer Herkunft zur Merkmalsbestimmung gesuchter Personen ist ein prominentes Thema in der forensischen DNA-Analyse (Queirós, 2019; Sankar, 2012; Slabbert

& Heathfield, 2018). Diese basiert auf dem Vergleich mit Referenzpopulationen und ist in ihrer Verlässlichkeit deshalb von deren Grösse und Qualität abhängig (siehe Kapitel 3, Abschnitt 3.2.2). In der Anwendung kann diese Bestimmung mit der Vorhersage äusserlicher Merkmale kombiniert werden, so etwa mit der Analysemethode SNaPshot (Daniel et al., 2015; Mehta et al., 2016; Mehta, Daniel, Phillips, & McNevin, 2017) oder dem Analysekit ForenSeq (Sharma et al., 2019).

Verschiedene Faktoren erschweren die Interpretation der Angaben über die biogeografische Herkunft einer Person im Rahmen der DNA-Phänotypisierung. Bei DNA-Spurengeberinnen und -gebern mit Vorfahren verschiedenen Ursprungs ist es schwierig bis unmöglich, Aussagen über das äussere Erscheinungsbild mittels DNA-Analyse zu tätigen. Hinzu kommt, dass zwischen einzelnen geografischen Regionen Ähnlichkeiten bezüglich bestimmter äusserer Merkmale, wie etwa der Pigmentierung von Augen, Haaren und Haut, bestehen (Kayser, 2013). In Kombination mit der kontinentalgeografischen Herkunft kann dann auf ein typisches Erscheinungsbild geschlossen werden. Der Nutzen um die Ermittlung der biogeografischen Herkunft einer potenziellen Täterin oder eines potenziellen Täters wird von manchen Expertinnen und Experten kritisch gesehen (Lipphardt, 2018) und sie warnen vor Gefahren der Diskriminierung und des Rassismus. Gleichzeitig besteht aber auch die Möglichkeit, unschuldig in Verdacht geratene Gruppen durch eine Analyse auszuschliessen und damit gerade Diskriminierung entgegenzuwirken (siehe Abschnitt 5.5.2; Interview 4).

5.2.4. Biologisches Alter

Ein weiteres Merkmal, das innerhalb einer gewissen Spannweite bestimmt werden kann, ist das biologische Alter – im Gegensatz zum chronologischen Alter.

Der Einfluss epigenetischer Faktoren auf die Vorhersage des Alters wird noch nicht ausreichend verstanden und ist Teil eines ganzen Forschungsbereichs zur menschlichen Epigenetik. In einigen Studien wurde die Auswirkung bestimmter Lebensstilentscheidungen wie Rauchen, Alkohol- oder Drogenkonsum oder Bewegung auf das Epigenom untersucht, um diese in der DNA ablesen zu können (Bell et al., 2019; J. Lee, 2016; Vidaki & Kayser, 2018). Momentan ist dies noch nicht möglich, aber diese Lebensstilentscheidungen und andere Umwelteinflüsse, oder auch Erkrankungen,

haben Auswirkung auf den Unterschied zwischen chronologischem und biologischem Alter (Feng et al., 2018; Jung, Shin, & Lee, 2017). Zwischen diesen können erhebliche Unterschiede bestehen, denn mit zunehmendem Alter nehmen die epigenetischen Veränderungen zu, weshalb es Diskussionen darum gibt, ob es sich hierbei überhaupt um ein äusserlich sichtbares Merkmal handelt oder nicht (Bell et al., 2019; Naue et al., 2017).

Die Bestimmung des biologischen Alters über die DNA findet mittels DNA-Methylierung statt (Vidaki & Kayser, 2018). Bisher konnten die meisten Altersmarker in Blutproben von lebenden Personen festgestellt werden (Naue et al., 2017), es wird aber auch an anderem Probenmaterial wie Spucke oder unterschiedlichem Gewebe von Toten geforscht. Je nach Material und Population variiert die Genauigkeit des Ergebnisses (Jung et al., 2019, 2017; H. Y. Lee et al., 2016; Vidaki & Kayser, 2018).

Die Bestimmung des Alters einer gesuchten Person ist in Kombination mit anderen Merkmalshinweisen aus der DNA-Phänotypisierung von Bedeutung, da einige von ihnen mit zunehmendem Alter assoziiert sind – etwa Haarverlust oder graue Haare (Vidaki & Kayser, 2018). Auch verändert sich das Aussehen mit zunehmendem Alter, somit muss der Einfluss des Alters auf andere EVCs genau untersucht werden (Zbieć-Piekarska et al., 2015).

5.2.5. Innere Merkmale

Welche Art von Merkmalen aus der DNA für Zwecke der Forensik rekonstruiert werden soll, wird nicht nur anhand von technischen Möglichkeiten, sondern auch anhand von Sinnhaftigkeit für die Ermittlungsarbeit und Bedenken im Hinblick auf Datenschutz diskutiert (Samuel & Prainsack, 2019b). Eine wichtige Unterscheidung, die in diesem Kontext gemacht wird, ist die zwischen äusseren Merkmalen und solchen, die nicht von aussen sichtbar sind (E. E. Murphy, 2013). Ein Grossteil der Literatur zur forensischen Phänotypisierung beschäftigt sich mit der Vorhersage von äusseren Merkmalen (Kayser & Schneider, 2009; Walsh et al., 2014); nicht selten mit dem Hinweis, dass die Rekonstruktion von äusseren Merkmalen ethisch unproblematischer ist als jene von Merkmalen, die nicht von aussen sichtbar sind (Seo et al., 2017). Es gibt nur wenige Arbeiten, die sich mit der forensischen Nutzung von DNA-Phänotypisierung von Merkmalen beschäftigen, die nicht äusserliche Merkmale sind, sondern beispielsweise Krankheitsprädispositionen (Perepechina, 2013). Eine inter-

viewte Expertin argumentiert hier, dass DNA-Phänotypisierung in der Anwendung ohnehin streng geregelt sei und selten zur Anwendung kommen wird, aber der Erkenntnisgewinn für die Polizei in dem Fall so gross ist, dass eine Inkludierung innerer Merkmale trotzdem stattfinden sollte (Interview 15).

5.2.6. Technische Limitierungen

Die technischen Limitierungen der DNA-Phänotypisierung korrespondieren teilweise mit jenen in anderen Anwendungsbereichen von DNA-Analysen. So können kontaminierte oder gemischte Proben, die nicht klar einer Person zugewiesen werden können, unter Umständen nicht für eine Analyse herangezogen werden (Schneider et al., 2019, S. 879). Ausserdem müssen Menge und Qualität des zu untersuchenden DNA-Materials gross genug sein, um damit die entsprechende multiplexe Analyse einer grossen Anzahl von Markern, die für die DNA-Phänotypisierung notwendig sind, durchführen zu können (Vidaki & Kayser, 2018). Wie weiter oben schon beschrieben, schreiten hier die Entwicklungen immer weiter fort und immer kleinere und qualitativ schlechtere Proben können für eine Analyse mit kombinierten Tests herangezogen werden (Interview 12).

Studien zu komplexen polygenetischen Merkmalen wie Gesichtsmorphologie oder Grösse bedürfen noch weitreichender und aufwendiger Forschung, bis sie umfassend verstanden werden können. Es wurden bisher einzelne verantwortliche Gene für diese Merkmale identifiziert, aber nicht alle Einflussfaktoren sind bekannt. Manche Merkmale wurden bisher nur an sehr spezifischen Populationen untersucht und eine allgemeine Anwendbarkeit auf andere Populationen kann nicht angenommen werden beziehungsweise wurde sogar widerlegt (J. B. Cole et al., 2016; Jing et al., 2019; Vidaki & Kayser, 2018).

Unterschiede in der Testgenauigkeit und dem Ergebnis sind auch abhängig von der Qualität der biologischen Probe und der jeweiligen Referenzgruppe in der Population. Je nach verwendeter Methode gibt es unterschiedliche Fehlerquellen und Verzerrungen, sowohl in der statistischen Auswertung als auch in den labortechnischen Abläufen (Vidaki & Kayser, 2018).

5.3. DNA-Phänotypisierung in der Ermittlungsarbeit und Strafverfolgung

DNA-Phänotypisierung soll laut Expertinnen und Experten nur als Werkzeug in der Ermittlungsarbeit dienen, sie ist nicht für eine Verwendung vor Gericht vorgesehen – im Gegensatz zum DNA-Fingerprinting (Samuel & Prainsack, 2019c; Wolinsky, 2015). Es wird nicht als allgemein anwendbares Mittel verstanden, sondern als Technologie, deren Verwendung anhand verschiedener Faktoren gerechtfertigt werden muss (Samuel & Prainsack, 2019a).

Die gesetzlichen Grundlagen und Regelungen für den Einsatz von DNA-Analysen in der Forensik im Allgemeinen und der DNA-Phänotypisierung im Speziellen sind weltweit sehr unterschiedlich. Derzeit ist DNA-Phänotypisierung in Europa nur in den Niederlanden und der Slowakei und mittlerweile auch in Deutschland explizit gesetzlich geregelt und erlaubt. In Deutschland fand seit Dezember 2016 eine Debatte im Bundestag zum Einsatz neuer DNA-Verfahren (sogenannter erweiterter DNA-Analysen) wie der Phänotypisierung in der Ermittlungsarbeit statt (Lipphardt, 2018). Ein entsprechendes Gesetz wurde am 15. November 2019 verabschiedet. Es können damit «äußerliche Merkmale wie Haar-, Haut- und Augenfarbe sowie das Alter [ausgewertet werden], um anhand einer am Tatort aufgefundenen Spur Anhaltspunkte für das äußere Erscheinungsbild des Täters zu gewinnen» (Bundesministerium der Justiz und für Verbraucherschutz, 2019). In anderen Ländern ist die DNA-Phänotypisierung zwar nicht explizit gesetzlich geregelt, aber trotzdem erlaubt, und wird dementsprechend legal angewendet. In der Schweiz wird momentan an einer entsprechenden Gesetzesänderung gearbeitet, die diese Analysen zulassen und regulieren soll (Zieger & Roewer, 2019). Zu den gesetzlichen Grundlagen von DNA-Analysen in der Forensik und den aktuellen rechtlichen Debatten um die Zulassung der DNA-Phänotypisierung in der Schweiz siehe Kapitel 6. Entsprechende politische und gesellschaftliche Debatten werden weiter unten erörtert (siehe Abschnitt 5.5).

5.3.1. Einsatz in der Ermittlungsarbeit

Es gibt mehrere Einsatzmöglichkeiten der DNA-Phänotypisierung in der Ermittlungsarbeit. Wie weiter oben erwähnt, dient sie zur Unterstützung der Ermittlung unbekannter Personen: Täterinnen oder Täter, Opfer von Ver-

brechen oder Katastrophen, abgängige Personen sowie andere Spurenverursacherinnen oder -verursacher an Tatorten. Die Rolle forensischer DNA-Analysen in der Ermittlungsarbeit verändert sich dadurch von einem Identifikationswerkzeug, also dem Ein- oder Ausschliessen gesuchter Personen, hin zu einem Ermittlungswerkzeug, das Merkmale unbekannter Personen bestimmt (M'charek et al., 2020).

Befragte Expertinnen und Experten sind sich einig in der Einschätzung, dass die Phänotypisierung als letzter Schritt gesetzt werden soll, wenn alle anderen Ermittlungsmöglichkeiten erfolglos ausgeschöpft wurden und konventionelle DNA-Profilabgleiche keine Ergebnisse liefern (Interviews 12, 15). Je mehr Merkmale vorausgesagt werden können, desto stärker könne der Kreis der gesuchten Personen eingeschränkt werden (Sero et al., 2019). Eine anschliessende Kombination mit anderen Ermittlungstechniken wird von einem Experten empfohlen, um zu möglichst guten Ergebnissen zu kommen. So sollten seiner Meinung nach informierte Massenscreenings dieses eingeschränkten Verdächtigenkreises oder eines bestimmten geografischen Radius um den Tatort durchgeführt werden, um so eventuell auch entfernte Verwandte der gesuchten Personen identifizieren zu können (Interview 12). Auch Verwandtensuche in existierenden Datenbanken ist eine Möglichkeit, die beispielsweise in den USA eingesetzt wurde (Wickenheiser, 2019). Methoden wie diese bringen allerdings ihre eigenen ethischen und rechtlichen Problematiken mit sich, wenn Personen ihre Unschuld durch Teilnahme in diesen Screenings beweisen müssen (Toom et al., 2016) oder Verwandte ohne ihre Zustimmung zu der Identifizierung verdächtiger Personen beitragen (M'charek et al., 2020), und sie sind nicht überall oder nur unter bestimmten Voraussetzungen zugelassen (siehe Kapitel 6).

Wie die DNA-Phänotypisierung eingesetzt wird, ist letztlich Aufgabe der Ermittlungsbehörden, die Labors geben Berichte mit Wahrscheinlichkeiten aus. Die Ermittlungsbeamtinnen und -beamten müssen die Ergebnisse interpretieren und entscheiden, ob die Wahrscheinlichkeiten hoch genug für eine sinnvolle Weiterverwendung sind und mit welchen anderen Methoden diese kombiniert werden können (Interview 12). Die Interpretation der Daten kann unter Umständen problematisch sein (Samuel & Prainsack, 2019c). Beispielsweise könnte biogeografische Herkunft mit der Hautpigmentierung vermischt werden (M'charek et al., 2020). Eine Expertin weist darauf, dass Ermittlungsbeamte geschult im Umgang mit unsicheren

Hinweisen sind – so etwa auch bei ungenauen Zeugenaussagen oder unscharfen Bildaufzeichnungen (Interview 4).

5.3.2. Erstellung von Phantombildern mittels DNA-Phänotypisierung

In einigen Berichten wird das Ziel der Erstellung eines «genetischen Phantombilds» mittels Phänotypisierung aufgebracht (Hasselbach, 2009). Als «biologische Zeugen» könnten die so gewonnenen Hinweise bezüglich mancher äusserlicher Merkmale sogar akkurater sein als menschliche Augenzeugenberichte (Kayser, 2015; Queirós, 2019). Auch in die politische Debatte zur DNA-Phänotypisierung in Deutschland wurde das «genetische Phantombild» als ein Argument für die Vorteile der Technologie eingebracht (Lipphardt, 2018).

Die wissenschaftlichen Möglichkeiten sind aber noch weit davon entfernt, eine phantombildartige Darstellung einer Spurengerbin oder eines Spurengewerbers wiederzugeben, und damit ist die Idee eines «genetischen Phantombilds» zumindest momentan unrealistisch (Interview 12). Laut Expertinnen und Experten sei ein solches sehr spekulativ und habe keine besondere Aussagekraft. Sie warnen vor zu optimistischen Versprechungen seitens kommerzieller Anbieter und vor dahinterstehenden kommerziellen Interessen (Wienroth, 2018b). DNA-Phänotypisierung könne maximal steckbriefliche Hinweise geben, aber seriöserweise kein Phantombild liefern (Lipphardt, 2018). Gerade äusserliche Merkmale können ausserdem leicht verändert werden: Haare können gefärbt werden, farbige Kontaktlinsen verändern die Augenfarbe, Botox und plastische Chirurgie können die Gesichtsform verändern, Narben oder Deformationen kaschieren (Wienroth, 2018b; Wolinsky, 2015).

Trotzdem bieten einzelne Unternehmen durch DNA-Analysen generierte Phantombilder an. Diese wurden in Nordamerika auch schon in Ermittlungsfällen eingesetzt. 2015 erstellte etwa eine US-amerikanische Firma (Parabon NanoLabs) für die Ermittlungen in einem seit 2012 ungeklärten Mordfall in den USA erstmals ein computergeneriertes Phantombild basierend auf DNA-Proben vom Tatort. Dazu wurden das Geschlecht, die biogeografische Herkunft, die Augen- und Haarfarbe und die Veranlagung zu Sommersprossen bestimmt. Da über die DNA aber noch keine Gesichtsmorphologie vorausgesagt werden kann, wurde auf einer generischen Grundlage ein Bild mit diesen Merkmalen erstellt; die Gesichtsform basierte auf einer Gesichtsdatenbank junger Erwachsener. Auf das so erstellte

Bild wurde dann digital ein Alterungsprozess angewendet, um das Gesicht in verschiedenen Lebensphasen zu zeigen. Dieses Phantombild wurde dann von der Polizei als Fahndungsposter publiziert. Neben dem spekulativen Charakter wurde daran kritisiert, dass das Unternehmen weder die Datengrundlage noch die Herstellungsweise der Phantombilder transparent machte und diese auf ethnischen Stereotypen basieren (Lipphardt, 2018; Wienroth, 2018b; Wolinsky, 2015).

Neben Paragon bieten auch andere kommerzielle Akteure wie etwa Identitas Corp., ein New Yorker Start-up, Gesichtsrekonstruktion mittels DNA-Proben an (Identify System). Das Unternehmen erstellt Profile von gesuchten Personen aus deren biogeografischer Herkunft, erweiterten Verwandtschaftsbeziehungen, körperlichen Merkmalen wie Augen- und Haarfarbe und dem Geschlecht. Dieses System wird von der Polizei in Toronto, Kanada, für sogenannte Cold Cases, also ungeklärte Kriminalfälle, verwendet, konnte aber bisher noch keine Täterin und keinen Täter erfolgreich identifizieren (Wienroth, 2018b; Wolinsky, 2015). In einer selbst durchgeführten Recherche konnten keine Informationen zu dieser Firma gefunden werden.

5.3.3. Limitierte Anwendung

Die Auffassung von DNA-Phänotypisierung als eine Technologie, die nur in speziellen Fällen angewendet werden soll, findet sich in mehreren Kontexten. In ihren Interviews mit 30 Personen aus verschiedenen zivilgesellschaftlichen Gruppierungen⁵⁷ stellten Samuel und Prainsack (2019a) fest, dass keine der interviewten Personen eine bedingungslose Aufnahme von DNA-Phänotypisierung in das Standardrepertoire von verwendeten Methoden in Ermittlungsverfahren befürwortet. Vielmehr wurde die Verwendung von Phänotypisierung mit der Art des zu untersuchenden Verbrechens und dem Versagen von anderen Ermittlungsverfahren begründet. Samuel und Prainsack fassen diese Herangehensweise mit dem zusammen, was Gran-

⁵⁷ Interviewt wurden Vertreterinnen und Vertreter aus Gruppen, deren Arbeit sich mit Themen wie Datenschutz, Ethik, Minderheitengruppen, Kriminalitätsoffer und Vermissten befasst. Die Interviewten stammten aus neun europäischen Ländern (Samuel & Prainsack, 2019a, S. 3).

ja und Machado (2019) als «Regulierung nach Aussergewöhnlichkeit» bezeichnen. Dieser Begriff beschreibt ein Szenario, in dem eine Technologie mit der Intention eingeführt wird, nur unter aussergewöhnlichen Umständen benutzt zu werden (Samuel & Prainsack, 2019a); wie solche Fälle aussehen, wird Kapitel 6 in Bezug auf die Schweizer Rechtslage und -entwicklung diskutieren. In den Interviews, die Samuel und Prainsack durchführten, wurde auch die Wahrnehmung bezüglich Chancen und Risiken der DNA-Phänotypisierung durch diese zivilgesellschaftlichen Organisationen besprochen. Die Ungenauigkeit der neuen Ermittlungsart wird als eines der wesentlichen Risiken der Phänotypisierung begriffen (Samuel & Prainsack, 2019a). Diese Bedenken sind nicht unbegründet: Phänotypisierung ist eine eher junge Ermittlungsmethode der forensischen Genetik, deren Vorhersagen nur mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit getroffen werden können (Kayser, 2013).

5.4. DNA-Phänotypisierung in der Schweiz

DNA-Phänotypisierung erlangte in der Schweiz erstmals breitere Aufmerksamkeit, nachdem ein Nationalrat als Reaktion auf einen Vergewaltigungsfall in Emmen in einer Motion dazu aufforderte, die gesetzlichen Grundlagen dafür zu schaffen, dass bei schwerwiegenden Straftaten codierende DNA-Abschnitte ausgewertet werden dürften (Vitali, 2015). Die beiden Kammern des Parlaments nahmen die Motion an und der Bundesrat wurde mit der Gesetzgebung beauftragt. Momentan ist ein entsprechender Gesetzgebungsprozess zur Regulierung von DNA-Phänotypisierung im Gange (Zieger & Roewer, 2019). Laut Medienberichten hat die Luzerner Staatsanwaltschaft bereits angekündigt, «dass sie die Akte des Vergewaltigungsfalls in Emmen am Tag, an dem das neue Gesetz in Kraft tritt, wieder öffnen werde» (Landolt, 2020). Laut Einschätzung einer Expertin wird das neue Gesetz realistischweise erst 2022 oder 2023 in Kraft treten, bedenkt man den langen Gesetzgebungsweg in der Schweiz (Interview 15).

Infobox 25: Der «Fall Emmen»

An einem Sommerabend im Jahr 2015 wird eine junge Frau auf dem Nachhauseweg im luzernischen Emmen von ihrem Fahrrad gerissen, brutal vergewaltigt und verletzt liegengelassen. Seitdem ist sie querschnittsgelähmt. Das Ermittlungsteam der Polizei kann am Tatort DNA des Täters sicherstellen. Die Tatortspur wird abgeglichen mit der Schweizer DNA-Datenbank CODIS – doch ein Treffer bleibt aus. Auch ein DNA-Massenscreening liefert nicht den gewünschten Treffer. Damit haben die Strafverfolgungsbehörden alle nach heutigem Recht möglichen ermittlungstechnischen Massnahmen ausgeschöpft und die Staatsanwaltschaft hat den Fall sistiert. Die Täterschaft bleibt bis zum heutigen Zeitpunkt unbekannt (Kunz, 2018).

Der «Fall Emmen» hat die Diskussion rund um DNA-Analysen ins Rollen gebracht. Ein rechtlicher Vorstoss wurde eingebracht, der die Erweiterung der DNA-Analyse auf persönlichkeitsprägende Erbmerkmale (z. B. Augenfarbe, Haarfarbe, Hautfarbe) vorsieht (Vitali, 2015). Nach Annahme des Vorstosses hat der Bundesrat einen Entwurf für die Anpassung des DNA-Profilgesetzes in die Vernehmlassung geschickt, welcher die wissenschaftliche Methode nutzen und mit der DNA-Phänotypisierung ein neues Instrument für die Strafverfolgung schaffen will (Eidgenössisches Justiz- und Polizeidepartement EJPD, 2019).

Auch in der Schweiz soll Phänotypisierung nur unter aussergewöhnlichen Umständen zum Einsatz kommen (siehe Kapitel 5, Abschnitt 5.3), wie z. B. in den beschriebenen Anwendungsszenarien in einer Medienmitteilung des Eidgenössischen Justiz- und Polizeidepartments (EJPD) zu einem Gesetzesentwurf der rechtlichen Regelung von Phänotypisierung offenbar wird und auch im Gespräch mit einer Expertin unterstützt wird (Interview 4):

«Die Methode soll nur bei Verbrechen angewendet werden, also bei Straftatbeständen, welche mit Freiheitsstrafen von 3 Jahren oder mehr bestraft werden – wie beispielsweise Vergewaltigung, Mord, schwerer Raub oder Geiselnahme» (Eidgenössisches Justiz- und Polizeidepartement EJPD, 2019).

Die in diesem Zitat angesprochene Handhabung der Phänotypisierung entspricht nicht notwendigerweise dem zukünftigen Inhalt der Schweizer Gesetzesbestimmungen zur DNA-Phänotypisierung (die Vernehmlassung des Gesetzesentwurfs wurde im November 2019 abgeschlossen) (siehe zu einer rechtlichen Aufarbeitung Kapitel 6). Sie entspricht der Vorstellung von Phänotypisierung als einer besonderen, nur in Ausnahmefällen anzuwendenden Technologie. Dies ist vor dem Hintergrund der in diesem Kapi-

tel ausgeführten Charakteristika der Technologie nicht weiter überraschend und findet sich auch in den bereits existierenden und gerade entstehenden gesetzlichen Regulierungen in anderen nationalen Kontexten wieder (Samuel & Prainsack, 2018).

5.5. Gesellschaftliche Implikationen und Auswirkungen

Im Zentrum der Diskussion der gesellschaftlichen Implikationen und möglicher Auswirkungen von forensischer DNA-Phänotypisierung stehen mehrere Themen: Diskriminierung; überzogene Erwartungen an und Glaubwürdigkeit der beziehungsweise falsche Testergebnisse; Privatsphäre und das «Recht auf Wissen», Speicherung der Ergebnisse und Datenschutz; Kosteneffizienz der Tests und ihr Nutzen; Phänotypisierung als «biologische Augenzeugen»; der Bias von Datenbanken, Algorithmen und der Verfügbarkeit von Tests; sowie der Missbrauch der Technologie (Samuel & Prainsack, 2019c). In einer Literaturrecherche und Stakeholderinterviews haben Samuel und Prainsack (2019c, S. 23) Diskriminierung als wichtigstes Thema sowohl in der Literatur als auch unter den interviewten Personen identifiziert, gefolgt von Bedenken betreffend die Privatsphäre und überzogene Erwartungen bezüglich der Phänotypisierung. Die mitunter überschätzte Sicherheit der Ergebnisse nicht nur von DNA-Phänotypisierung, sondern von DNA-Analysen in der Forensik im Allgemeinen, wurde weiter oben beschrieben. Im Folgenden sollen noch die beiden übrigen prominenten Themen erörtert werden: der Persönlichkeits- und Datenschutz sowie die Gefahr der Diskriminierung bestimmter sozialer Gruppen.

5.5.1. Persönlichkeits- und Datenschutz

Der Einsatz forensischer DNA-Analysen, speziell der Phänotypisierung, muss vor dem Hintergrund der individuellen Persönlichkeitsrechte gesehen werden. Bedenken in Bezug auf den Persönlichkeitsschutz wird in der Diskussion oft mit dem Argument begegnet, äusserlich sicht- und auch ohne DNA-Phänotypisierung erkennbare Merkmale seien in diesem Zusammenhang nicht schützenswert, da sie auch von Augenzeugen beobachtet oder eingeschätzt werden könnten (Samuel & Prainsack, 2019c). Allerdings gibt

es Bereiche, bei denen dies nicht so klar ist, etwa wenn genetische Erkrankungen äusserlich sichtbar sind. Auch nicht sichtbare Krankheitsdispositionen könnten zu einer Identifizierung einer gesuchten Person herangezogen werden, verletzen dann aber deren Recht auf (Nicht-)Wissen (siehe dazu genauer Kapitel 6).

Laut Zieger und Roewer (2019) stellt DNA-Phänotypisierung einen Eingriff in die Persönlichkeitsrechte der Betroffenen dar, welche von der Europäischen Menschenrechtskonvention geschützt sind. Ein Eingriff muss im Einzelfall entschieden werden und verhältnismässig sein. Zieger und Roewer (2019) argumentieren, die möglichen und notwendigen Begrenzungen der Gesetzgebung seien im Groben mehr oder weniger klar, innerhalb dieser gebe es aber viel Spielraum. Einerseits würde die Voraussage von etwa Augen- oder Haarfarbe von Fachleuten und der Bevölkerung als nicht problematisch gesehen, andererseits sollten Spuren nicht nach genetischen Erkrankungen oder entsprechenden Veranlagungen ausgewertet werden. Weiters sollte (innerhalb dieser Beschränkungen) die Gesetzgebung für neue Entwicklungen und Methoden der DNA-Phänotypisierung offen und flexibel handhabbar sein. Sie plädieren deshalb für die Einrichtung unabhängiger, nationaler und interdisziplinärer «Ethikkommission[en] für die erweiterte forensische DNA-Analyse», die sich aus Fachleuten aus Justiz, Polizei, Ethik und Genetik zusammensetzt und jeweils im Einzelfall auf die Verhältnismässigkeit sowie die Wissenschaftlichkeit prüft.

Scudder, McNevin, Kelty, Walsh, & Robertson (2018) schlagen die Anwendung eines «Privacy Impact Assessment» (PIA) der gesetzlichen Regelungen vor, welches verschiedene Aspekte in die Abwägung, wofür und wie weit eine Technologie angewendet werden soll, miteinbezieht. Gerade genetische Informationen stellen sensible Daten dar, die nicht nur eine Person, sondern auch eventuelle Verwandte oder Gruppen betreffen können. Deshalb wird bei dieser PIA genau untersucht, wie und welche genetischen Informationen gesammelt und analysiert werden und wer Zugang zu diesen Daten hat. Es wird weiters beachtet, ob diese persönlichen genetischen Informationen den jeweiligen Personen auf Verlangen zugänglich gemacht werden und ob freiwillig gegebene Proben (etwa für einen Verwandtschaftsabgleich) zurückgezogen werden können. Auch mögliche Weiterentwicklungen der Technologie sollten miteinbezogen werden, um zu einer umfassenden Einschätzung der Auswirkung auf die Privatsphäre zu kommen.

5.5.2. Diskriminierung und Ethnic Profiling

Im Rahmen der Berichterstattung um das Thema Phänotypisierung sind Diskriminierungseffekte aufgrund der Hautfarbe oder der biogeografischen Herkunft eine häufig diskutierte Problematik. Vertreterinnen und Vertreter von NGOs, welche sich auf den Schutz von Minderheiten spezialisiert haben, sehen Diskriminierungspotenzial auf der operativen Ermittlungsebene, wenn durch berechnete Wahrscheinlichkeiten über das äusserliche Erscheinungsbild Minderheiten stigmatisiert werden und mehr in den Fokus der Strafverfolgungsbehörden rücken (Samuel & Prainsack, 2019a; Toom et al., 2016). In diesem Zusammenhang spricht man von «Ethnic Profiling». Bestimmte persönliche Eigenschaften wie Hautfarbe oder Religionszugehörigkeit, welche als «fremd» empfunden werden, stellen ein mitentscheidendes Kriterium einer polizeilichen Massnahme dar (Mühlemann, Naguib, & Piskoty, 2017). Diese Art der Ungleichbehandlung wirkt sich einerseits auf die betroffene Person aus, welche aufgrund ihres äusserlichen Erscheinungsbilds durch die Strafverfolgungsbehörde als potenzielle Täterin oder als potenzieller Täter eines Verbrechens wahrgenommen wird. Andererseits können diskriminierende Massnahmen Grund dafür sein, dass Stereotype über ethnische Minderheiten in der Gesellschaft verstärkt und fremdenfeindliche Stimmung gefördert werden (Mühlemann et al., 2017).

M'charek et al. (2020) verweisen hier auf die Problematik der biologistischen Konstruktion von «Rassen» («race»), die mit Aussehensmerkmalen und geografischen Herkunftsgebieten verbunden werden. Der Fokus verschiebt sich von einer verdächtigen Person hin zu einer Verdächtigengruppe (M'charek et al., 2020) und somit einer Kollektivierung der Verdächtigkeit (Queirós, 2019). Bestehende Rassismen und Vorurteile könnten so befördert werden.

Diese Bedenken brachten auch Befragte im Rahmen der Interviews von Samuel und Prainsack an: In Bezug auf die Herkunft einer Person bergen sie, gemäss den Befragten, Risiken für die individuellen Interessen der Grundrechtsträgerin oder des -trägers, welche aufgrund gewisser persönlicher Eigenschaften diskriminiert werden könnten, sowie auch für Minderheitsgruppen auf gesellschaftlicher Ebene. Daneben befürchten einige befragte Expertinnen und Experten die Verschärfung dieser Problematik durch die Verwendung algorithmenbasierter Programme und den Rückgriff

auf Datenbanken, die Minderheiten über- oder unterrepräsentieren und somit diskriminieren könnten (Samuel & Prainsack, 2019a).

Daneben steht gerade das gegenteilige Argument im Raum: DNA-Phänotypisierung kann dazu beitragen, dass die rassistischen Vorurteile seitens Strafverfolgungsbehörden und der Bevölkerung abgebaut werden und bestimmte Gruppen von einem Verdacht entlastet werden können (Samuel & Prainsack, 2019a), wie dies etwa in einem Fall in den Niederlanden geschehen ist (siehe Infobox 26).

Infobox 26: Der Fall Marianne Vaatstra

In den Niederlanden wurde im Mai 1999 ein sechzehnjähriges Mädchen in der Nähe des Ortes Kollum vergewaltigt und ermordet. Die DNA-Spur am Tatort wurde erfolglos in der staatlichen DNA-Datenbank abgeglichen und der Fall schliesslich ungelöst geschlossen. In der Nähe des Tatorts befand sich eine Unterkunft für Asylsuchende hauptsächlich aus dem Irak und Afghanistan und deren Bewohner waren infolge der Tat immer wieder rassistischen Anfeindungen der lokalen Bevölkerung ausgesetzt. Die Polizei fand keine Verdachtsmomente gegen die Asylbewerber und suchte daraufhin einen Weg, diese aus dem Verdächtigenkreis auszuschliessen.

Schon im Jahr 2000 konnte dies über die Bestimmung der biogeografischen Herkunft des Verdächtigen mittels seiner DNA-Spuren getan werden. Das nationale forensische Labor stellte fest, dass der Täter mit einer sehr grossen Wahrscheinlichkeit aus Nordwesteuropa stammen muss. Da zu der damaligen Zeit diese Art der Analyse gesetzlich nicht geregelt war, konnte das Ergebnis nicht im Fall Vaatstra verwendet werden, woraufhin gesetzliche Änderungen und Anpassungen zu den erweiterten DNA-Analysen angestossen wurden.

Jahre nach diesen Vorfällen, im Mai 2012, wurde ein Gesetz verabschiedet, das Verwandtensuche mittels DNA erlaubte. Daraufhin wurde der Fall wieder aufgenommen und die Ermittlungsbehörden nutzten die neuen Möglichkeiten erweiterter DNA-Analysen, um eine Verwandtensuche des gesuchten Täters mittels eines Massenscreenings der um den Tatort wohnenden männlichen Bevölkerung durchzuführen. Sie konnten so einen Verdächtigen identifizieren, einen ortsansässigen Bauern, welcher die Tat schliesslich gestand.

Der Fall erhielt internationale Aufmerksamkeit und wird in den Diskussionen um den Einsatz von DNA-Phänotypisierung immer wieder als Beispiel gebracht. In den Niederlanden war er der Auslöser für Regulierungen zu den erweiterten Genanalysen, um diese in der Ermittlungsarbeit einsetzen zu können (Gerny, 2019; M'charek et al., 2020).

Phänotypisierung führte in dem Fall Vaatstra nicht zur Identifizierung des Täters – der Täter wurde erst durch ein Massenscreening identifiziert –, sie war aber ein zentraler Gegenstand der Diskussionen des Falls (M'charek et al., 2020). Bevor das Massenscreening durchgeführt wurde, wurde in der lokalen Bevölkerung überwiegend angenommen, dass der Phänotyp des Täters dem einer der Bewohner des Asylzentrums entspräche. Als die Ergebnisse des Massenscreenings diese Annahme widerlegten, wurde von mehreren Personen der lokalen Bevölkerung Bestürzung artikuliert, dass der Täter jemand war, der als Teil des lokalen Lebens in der Gemeinde empfunden wurde. Wie es eine dort lebende Frau formulierte: «When everybody here believed that the perpetrator was a resident of the asylum seeker center, at least that gave us some peace. You don't want it to be a father from here» (M'charek et al., 2020, S. 16).

Dieser Fall zeigt unter anderem auf, dass Diskriminierung aufgrund von ethnischer Herkunft hochkomplex ist und nicht durch eine Technologie wie DNA-Massenscreening oder DNA-Phänotypisierung verhindert werden kann. Selbst nach Bekanntwerden der weissen Hautfarbe des Täters wurde dieser im Diskurs anders dargestellt als der mutmassliche Täter zuvor: Der ortsansässige Bauer wurde als individuelle Person beschrieben und anerkannt, von vielen Seiten wurde Mitgefühl vor allem für die Familie des Täters artikuliert. Während ein Bewohner des Asylzentrums noch Hauptverdächtiger war, wurde er als stellvertretend für die ganze Gruppe der Asylzentraubewohner gehandelt und nicht in dieser Masse individualisiert dargestellt (M'charek et al., 2020). Nichtsdestotrotz hatten die Anwendung von DNA-Analysen und die DNA-Phänotypisierung im Fall Vaatstra einen wichtigen Einfluss auf den Ermittlungsverlauf.

5.6. Diskussion

DNA-Phänotypisierung stellt eine relativ neue Technologie in der Forensik dar, die anhand von biologischem Material bestimmte Merkmale einer unbekannt Person vorhersagen kann. Sie unterscheidet sich damit von der üblicherweise angewendeten Methode der DNA-Analyse, bei der Spuren mit einer DNA-Datenbank existierender Profile abgeglichen werden, um gesuchte Personen zu identifizieren. Die gesuchten Personen können Täterinnen oder Täter einer Straftat sein, aber auch nicht identifizierbare Opfer von Verbrechen oder Katastrophen oder vermisste Personen. Im

Gegensatz zum DNA-Profiling benötigt die Phänotypisierung kein Vergleichsmaterial.

Neben dem genetischen Alter und der biogeografischen Herkunft können auch unterschiedliche äussere Merkmale mittels DNA-Phänotypisierung vorhergesagt werden. Besonders gut erforscht ist hierbei die Pigmentierung von Augen, Haaren und Haut. Je nach Merkmalsausprägung – also etwa blaue Augen und dunkle Haare – sind die Wahrscheinlichkeiten der korrekten Voraussage unterschiedlich hoch. Das kommt daher, dass bestimmte Ausprägungen eindeutiger als andere aus den Genen abgelesen werden können.

An der Voraussage anderer Merkmale wird geforscht, diese sind aber noch nicht für eine Anwendung in der Forensik validiert. Dazu gehören die Kopffhaarform (glatt, wellig, lockig, krause), männliche Glatzköpfigkeit, Tendenz zu Sommersprossen, Gesichtsbehaarung, Ergrauung der Kopfhare, Ohrform, Körpergrösse und Gesichtsmorphologie. Die Erfolge bei der Bestimmung dieser Merkmale sind unterschiedlich. Die Voraussage der Gesichtsmorphologie hängt etwa von so vielen komplexen Genen und Genkombinationen, ausserdem von epigenetischen und äusseren Einflüssen ab, dass hier eine anwendbare Vorhersage noch weit entfernt scheint. Die Sinnhaftigkeit und Ethik der Voraussage sogenannter innerer Merkmale, wie etwa Krankheitsdispositionen, wird diskutiert.

Ziel des Einsatzes der DNA-Phänotypisierung in der Forensik ist hauptsächlich die Schaffung neuer Ermittlungsansätze, wenn andere Ermittlungsmethoden ausgeschöpft sind und keine Ergebnisse gebracht haben. So wird auch meistens gefordert, DNA-Phänotypisierung restriktiv einzusetzen, wenn alle anderen Methoden versagt haben, und nur in besonders schweren Verbrechensfällen. Es kann dann dazu dienen, den Verdächtigenkreis einzuschränken und eventuell in Kombination mit anderen – teilweise umstrittenen – Ermittlungsmethoden wie Massenscreenings oder Verwandtensuche doch noch eine gesuchte Person identifizieren zu können.

Das Erstellen von tatsächlichen Phantombildern mittels DNA-Phänotypisierung ist, wenn auch von einigen Unternehmen propagiert, derzeit nicht möglich. Wie schon erwähnt, sind die bestimmenden Merkmale dazu noch nicht zufriedenstellend voraussagbar. Zwar äusserten sich noch vor einigen Jahren Forscherinnen und Forscher optimistisch bezüglich der Erstel-

lung von DNA-Phantombildern, doch mittlerweile haben sie davon Abstand genommen.

Die Extreme der Debatten um die DNA-Phänotypisierung schwanken zwischen Befürworterinnen und Befürwortern auf der einen Seite, die alle Möglichkeiten der Technologie ausschöpfen wollen und die Vorteile für die Ermittlungsarbeit betonen, und Opponentinnen und Opponenten auf der anderen, die vor allem ethische Bedenken und gesellschaftliche Problematiken hervorheben. Mehrere Themen werden als problematisch gesehen, vor allem jedoch Bedenken bezüglich Datenschutzes und Privatsphäre, Gefahren der Diskriminierung und Ethnic Profiling sowie überzogener Erwartungen in die Möglichkeiten der DNA-Phänotypisierung. So stellt sich die Frage, welche Daten erhoben werden und wie mit diesen umgegangen wird, wer darauf Zugriff hat und welche Rechte betroffene Personen haben. Werden persönlich oder kollektiv sensible Daten für interne Ermittlungszwecke verwendet oder an die Öffentlichkeit gegeben? Wer entscheidet, in welchen Fällen DNA-Phänotypisierung zur Anwendung kommen darf? Diese Dinge müssen rechtlich genau festgelegt und eine Einhaltung entsprechend überprüft werden (siehe Kapitel 6). Eine robuste gesetzliche Regelung, die flexibel auf den Fortschritt der Technologie reagieren kann, ist vonnöten. Denn in Zukunft wird im Bereich der DNA-Phänotypisierung technisch mehr möglich sein; Gesellschaft und Politik müssen allerdings überlegen und diskutieren, ob alles, was möglich ist, auch erlaubt sein sollte.

6. Rechtlicher Kontext und Regulierung

Vagias Karavas, Nina Burri und Malte-C. Gruber

Kurz & knapp

- Mit der Totalrevision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) sowie ausführender Verordnungen (GUMV, VDVZ) tritt im Jahr 2021 ein weitgehend neuer Regulierungsrahmen in Kraft.
- Das revidierte Gesetz wird auch genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs und solche von nicht vererbaren Veränderungen des Erbguts ausdrücklich regeln. Es betrifft damit neue Anwendungen der DNA-Analyse, etwa DTC-Genests zur Herkunfts- und Verwandtenforschung oder für Lifestyle-Fragen sowie die forensische DNA-Phänotypisierung.
- Trotz intensiver gesetzgeberischer Bemühungen um klare, risikobasierte Einordnungen genetischer Untersuchungen in unterschiedliche Regelungsstufen werden Abgrenzungsprobleme bleiben.
- Die Gewährleistung des Persönlichkeits- und Datenschutzes stösst vor allem dann an konzeptionelle Grenzen, wenn die Durchführung genetischer Tests Drittpersonen einbezieht oder sich auf diese zumindest mittelbar auswirkt.
- Hinsichtlich der Strafverfolgung mittels DNA-Phänotypisierung muss ein kritisches Bewusstsein dafür geschaffen werden, dass mit statistischen Wahrscheinlichkeiten gearbeitet wird.

Eine strukturierte Analyse der Rechtslage auf dem Gebiet der DNA-Analyse kann sich an der im Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) formulierten Zweckbestimmung orientieren, die den Schutz der Menschenwürde und Persönlichkeit bei genetischen und pränatalen Untersuchungen zum zentralen Ziel der Gesetzgebung erklärt (Art. 1 Abs. 1 lit. a). Als Referenzpunkt der rechtlichen Regulierung und Argumentation ist vorrangig der Mensch in den verschiedenen Facetten seiner Existenz auszumachen:

- der Mensch als eine individuelle und einzigartige psychosomatische Einheit,
- der Mensch in seiner kollektiven Existenz, etwa als Familienmitglied oder als Mitglied einer Patientinnen- beziehungsweise Patientengruppe, und
- der Mensch in seinem Verhältnis zu öffentlichen Institutionen, wie beispielsweise staatlichen Strafverfolgungsbehörden.

Die rechtliche Analyse wird nicht nur die Annahmen und Voraussetzungen vergegenwärtigen, von denen die Gesetzgebung in ihren Regulierungsbestrebungen ausgeht. Vielmehr sind auch die Folgen dieser Bestrebungen auf den Menschen in den drei genannten Dimensionen zu antizipieren und kritisch zu reflektieren. Nach einer Beschreibung und kritischen Diskussion der Realisierbarkeit sowie Wirksamkeit rechtlicher Regulierung werden schliesslich auch Fragen nach einer zukünftigen datenschutzrechtlichen Neuordnung und Zuweisung von Rechten an Daten behandelt.

6.1. Genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs

Der Regelungsansatz des 2007 in Kraft getretenen, noch heute (Juni 2020) geltenden Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) ist bereichsspezifisch. Das GUMG (Art. 1 Abs. 1) regelt die Durchführung genetischer Untersuchungen in vier Bereichen, namentlich (a) im medizinischen Bereich, (b) im Arbeitsbereich, (c) im Versicherungsbereich und (d) im Haftpflichtbereich.

Der Begriff der genetischen Untersuchung umfasst in diesem Rahmen jede zytogenetische und molekulargenetische Untersuchung zur Abklärung ererbter oder während der Embryonalphase erworbener Eigenschaften des Erbguts des Menschen sowie alle weiteren Laboruntersuchungen, die unmittelbar darauf abzielen, solche Informationen über das Erbgut zu erhalten (Art. 3 lit. a GUMG). Bisher war es allerdings unklar, ob genetische Untersuchungen ausserhalb des Regelungsfelds des GUMG durch dasselbe erfasst sind, so etwa Gentests zu Lebensstilfragen oder zur Herkunfts- und Verwandtenforschung, die über Vertriebspartner oder sogar im

Internet direkt, d. h. ohne Einbezug einer beratenden Fachperson, erworben werden können (siehe Kapitel 3 und 4).

Die Neuregelung des verabschiedeten GUMG zielt unter anderem darauf, diese Lücke zu schliessen. Der Anwendungsbereich des GUMG wird folglich durch die Revision deutlich erweitert. Neu unterliegen dem GUMG alle genetischen Untersuchungen, d. h. also auch diejenigen, die ausserhalb des medizinischen Bereichs stattfinden, sowie Untersuchungen zu nicht erblichen Eigenschaften. Während die Abgrenzung zwischen medizinischen und nicht medizinischen genetischen Untersuchungen in der Theorie nachvollziehbar zu sein scheint, wird sie in der Praxis Abgrenzungsfragen aufwerfen, die näher zu betrachten sind.

6.1.1. Gegenwärtige Rechtslage gemäss GUMG (2004)

Das GUMG vom 8. Oktober 2004 (SR 810.12) zielt im Grundsatz darauf, dass «keine genetische Untersuchung ohne umfassende genetische Beratung» erfolgen darf (Botschaft GUMG, 2002, 7389 ff.). Dem entspricht die Regelung in Art. 2 GUMG mit ihrer dreifachen Zweckbestimmung, (a) die Menschenwürde und die Persönlichkeit zu schützen; (b) missbräuchliche genetische Untersuchungen und die missbräuchliche Verwendung genetischer Daten zu verhindern; und (c) die Qualität der genetischen Untersuchungen und der Interpretation ihrer Ergebnisse sicherzustellen.

6.1.1.1. Anwendungsbereiche genetischer Untersuchungen

Speziell für den medizinischen Anwendungsbereich hängt die Qualität genetischer Untersuchungen in erster Linie von einer richtigen Indikationstellung, einer korrekten Durchführung der Laboruntersuchung und nicht zuletzt einer adäquaten Interpretation des Laborresultats ab (Botschaft GUMG 2002, 7372 f.). In diesem Zusammenhang sind im Gesetz ein Bewilligungsvorbehalt (Art. 8 Abs. 1 GUMG), ein Ärztinnen-/Ärztevorbehalt sowie ein Zustimmungsvorbehalt im Sinne einer informierten Einwilligung betroffener Personen (Art. 5 und 13 GUMG) verankert.

Neben die genannten Anwendungsfelder tritt ein wachsender Bereich von genetischen Analysemöglichkeiten, die sich nicht oder nicht primär auf die medizinische Anwendung richten. Diese erfahren im derzeit geltenden GUMG keine ausdrückliche Regelung, sodass die Gesetzgebung sich in-

zwischen zur Totalrevision des GUMG (2018) veranlasst sah, unter anderem der kommerziellen Bedeutung der dadurch eröffneten neuen Marktbe-
reiche Rechnung zu tragen (Botschaft GUMG, 2017, S. 5737 ff.; M. Frey &
Schneider, 2015). Zu diesen genetischen Untersuchungen zählen Analy-
sen von

- physiologischen Eigenschaften wie der Erstellung von Ernährungs-
oder Fitnessprogrammen;
- persönlichen Eigenschaften wie Charakter oder Verhalten;
- ethnischen oder anderen die Herkunft betreffenden Eigenschaften;
- übrigen Eigenschaften der äusseren Erscheinung wie Haar- und Au-
genfarbe, aber auch von vordergründig unbedeutenden Merkmalen wie
Ohrenschmalzkonsistenz oder Geschmacksempfinden (Botschaft
GUMG, 2017, S. 5599 und 5747).

Ob und inwieweit diese Arten genetischer Untersuchungen nach den bis-
herigen Regelungen des GUMG als rechtlich zulässig erachtet werden
können, ist umstritten. Erfassen die Art. 1 und 2 GUMG ihrem Wortlaut
zufolge in erster Linie nur Anwendungen im medizinischen Bereich, so
weisen einzelne spezifische Verbotsnormen wie Art. 21 lit. c und Art. 31
Abs. 1 GUMG doch immerhin einen Bezug zu solchen persönlichen Eigen-
schaften auf, die nicht die Gesundheit betreffen (Schott, 2011, S. 14). Al-
lerdings ist aus derartigen spezifischen Verboten, die sich insoweit auf den
Umgang mit Lifestyle-Testresultaten erstrecken, ohne Weiteres weder auf
eine generelle Unzulässigkeit noch auf eine unregulierte Freigabe von
Lifestyle-Analysen zu schliessen. Auch die ausschliesslich auf den medizi-
nischen Bereich abstellenden Bestimmungen der Art. 1 Abs. 1 und Art. 10
Abs. 1 GUMG lassen in grammatikalischer Hinsicht beide Auslegungsmög-
lichkeiten offen (Schott, 2011, S. 16).

Aus dem historischen Willen der Gesetzgebung, die zulässigen Anwen-
dungsbereiche von genetischen Untersuchungen abschliessend zu regeln
(Botschaft GUMG, 2002, S. 7388), ergibt sich noch kein eindeutiger Hin-
weis darauf, dass genetische Untersuchungen ausserhalb des Geltungsbe-
reichs des GUMG implizit verboten sein sollten. Zwar haben die parlamen-
tarischen Diskussionen zum Geltungsbereich (Art. 1 GUMG) und speziell
zur Zulässigkeit medizinischer Untersuchungen (Art. 10 GUMG) ergeben,
dass die Gesetzgebung auf einen Einbezug von nicht medizinischen Zwe-
cken ausdrücklich verzichtet hat. Andere als die in Art. 1 GUMG explizit

genannten Anwendungsbereiche sollten demnach erst im Rahmen einer allfälligen Gesetzesrevision zugelassen werden, sodass überzeugende Argumente für ein generelles Verbot gemäss gegenwärtiger Rechtslage sprechen (Schott, 2011, S. 21). Demgegenüber nahm die behördliche Praxis aber eine freizügige Haltung ein, die von einer generellen Zulässigkeit von etwa Lifestyle-Untersuchungen ausging, sofern der Schutz urteilsunfähiger Personen gewährleistet ist (Botschaft GUMG, 2017, S. 5608).

Diese Position konnte sich unter anderem auf wissenschaftliche Stellungnahmen für eine weitgehende Verlagerung der Verantwortlichkeit in den Bereich der individuellen Selbstbestimmung der betroffenen Einzelpersonen stützen (Rieder, 2006). Ob dahin gehende Vergleiche mit zulässigen, weil ebenfalls individuell verantworteten Schönheitsoperationen oder gar der schlichte Verweis auf eine vermeintlich nur individuellen Eigeninteressen dienende Lifestyle-Untersuchung (Rieder, 2006, S. 78, 90) der Problematik gerecht werden, ist freilich mit Rücksicht auf die Missbrauchsgefahren genetischer Untersuchungen zu bezweifeln. Andererseits lässt sich aus der Gesetzessystematik sowie dem Sinn und Zweck des GUMG auch kein genereller Hinweis auf ein implizites Verbot von Lifestyle-Analysen gewinnen (Schott, 2011, S. 44). Ein derartiges kategorisches Verbot wäre vor dem Hintergrund der damit verbundenen Einschränkung von Grundrechten, etwa der Wirtschaftsfreiheit der Anbieter solcher Untersuchungen (Art. 27 Bundesverfassung – BV) oder der persönlichen Freiheit interessierter Personen (Art. 10 Abs. 2 BV), jedenfalls begründungsbedürftig und bedürfte einer formell-gesetzlichen Grundlage im Sinne von Art. 36 BV (Schott, 2011, S. 53).

6.1.1.2. Gesetzgeberischer Handlungsbedarf

Im Einklang mit Art. 119 BV, der den Schutz des Menschen vor Missbräuchen der Fortpflanzungsmedizin und der Gentechnologie statuiert, sind deswegen entsprechende gesetzliche Schrankenbestimmungen auch für den nicht medizinischen Bereich vorzusehen, die den genannten Missbrauchspotenzialen Rechnung tragen. Gemäss Abs. 2 lit. f der Bestimmung erlässt der Bund in dieser Hinsicht Vorschriften, welche für den Schutz der Menschenwürde, der Persönlichkeit und der Familie sorgen, wobei das Erbgut einer Person nur untersucht, registriert oder offenbart werden darf, wenn die betroffene Person zustimmt oder das Gesetz es vorschreibt.

Gerade mit Blick auf Lifestyle-Analysen ist hier genau danach zu fragen, inwiefern diese als nicht medizinische Anwendungen bestimmbar und vom medizinischen Bereich abgrenzbar sind. So hat die bisherige Gesetzgebung auch Aspekte der Lebensplanung in den Kreis medizinischer Zwecksetzungen eingeschlossen. Diese Gesichtspunkte wurden jedoch in einem engeren Sinne nicht als blosse Fragen eines Lebensstils behandelt, sondern durch einen deutlichen Bezug zu möglichen Erbkrankheiten spezifischer als medizinische Fragen gefasst, deren Beantwortung für die weitere Lebens- und Familienplanung bedeutsam sein kann (Botschaft GUMG, 2002, S. 7407 f.). Davon sind einfachere Lifestyle-Untersuchungen prinzipiell unterscheidbar, wenngleich zu bedenken ist, dass selbst einfache Erkenntnisse über physiologische Veranlagungen in der Regel weiterhin in einem medizinischen Kontext stehen und dementsprechend verwendbar sind.

Wegen dieser letztlich nicht auflösbaren Verbindung von Lifestyle- und Medizinbereich lag einerseits die Annahme einer Nichtregelung mit der Konsequenz eines impliziten kategorischen Verbots von Lifestyle-Analysen nahe (Schott, 2011, S. 70, 80). Andererseits wäre ein derart weitgehendes Verbot sowohl praktischen als auch verfassungsrechtlichen Bedenken begegnet. Im Übrigen wäre es aufgrund seines begrenzten Geltungsbereichs in der Schweiz gegenüber ausländischen Anbietern von DTC-Genests kaum durchsetzbar gewesen (Botschaft GUMG, 2017, S. 5624). Deshalb folgte die Gesetzgebung unter anderem der Empfehlung der Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK), den Schweizer Markt auch für DTC-Angebote «nach einem risikobasierten Ansatz und unter restriktiven Bedingungen» zu öffnen (GUMEK 2013, S. 32). Eine solche «vorsichtige Öffnung» des DTC-Markts sollte nicht zuletzt das inländische Angebot in diesem Segment unterstützen, um einen rechtlich regulierten Bereich als zusätzliche Option zu ausländischen Angeboten zu entwickeln (GUMEK 2013, S. 30 ff.).

6.1.2. Rechtslage nach der Revision des GUMG (2018)

Mit der Revision des GUMG (BBl 2018 3509 ff., nachfolgend nGUMG) soll sich dessen Geltungsbereich auch auf die genannten genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs erstrecken (Art. 1 Abs. 2 lit. b; Art. 2 Abs. 1 nGUMG). Dabei wird der Versuch unternommen, mit der Erfassung zusätzlicher Anwendungsbereiche differenzierte Anfor-

derungen nach unterschiedlichen Regelungsstufen festzulegen (Botschaft GUMG, 2017, S. 5599). Speziell für die Regelungen genetischer Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs unterscheidet die Neufassung zunächst kategoriell zwischen Untersuchungen zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften der Persönlichkeit und übrigen genetischen Untersuchungen (Art. 31 nGUMG).

Zur ersten Kategorie gehören die bereits erwähnten Analysen zur Abklärung von physiologischen, persönlichen, ethnischen sowie herkunftsbezogenen Eigenschaften. Unter die zweite Kategorie fallen Abklärungen von vermeintlich belanglosen Eigenschaften der äusseren Erscheinung oder gewisser Merkmale ohne direkten Gesundheitsbezug. Während vor allem an die Veranlassung und Durchführung von Untersuchungen der ersten Kategorie höhere Anforderungen gestellt werden, sollen für die zweite Kategorie nur bestimmte Grundsätze gelten, die neben dem Diskriminierungsverbot (Art. 4 nGUMG, siehe entsprechend Art. 8 BV, Art. 14 Europäische Menschenrechtskonvention – EMRK, Art. 11 Biomedizinkonvention – BMK) etwa die Zustimmung, Aufklärung und Mitteilung von Information betreffen.

Die Direktabgabe der DTC-Genests an Konsumentinnen oder Konsumenten soll im Sinne des nGUMG nur für übrige genetische Untersuchungen erlaubt sein. Für Untersuchungen zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften, zu denen unter anderem ernährungsbezogene Lifestyle-Untersuchungen oder auch Herkunftsanalysen zählen, ist hingegen die Veranlassung durch eine Gesundheitsfachperson oder eine kontrollierte Probenentnahme vorgesehen, um den Missbrauchsrisiken zu begegnen und insbesondere auch die Interessen urteilsunfähiger Personen zu berücksichtigen. Entsprechendes gilt für die Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung, bei der genetische Untersuchungen zu ererbten oder vererbbaaren Eigenschaften grundsätzlich – mit Ausnahme des Geschlechts – untersagt sind (Art. 20, 34 und 47 nGUMG; siehe Botschaft GUMG, 2017, S. 5673).

Flankiert werden diese Regelungen durch Werbebeschränkungen. Für genetische Untersuchungen mit Ärztinnen-/Ärztovorbehalt gilt gemäss Art. 14 Abs. 1 nGUMG ein Werbeverbot, das sich an das Verbot der Publikumswerbung für verschreibungspflichtige Arzneimittel und Medizinprodukte im Heilmittelrecht anlehnt. Für alle sonstigen genetischen Untersuchungen im Sinne von Art. 31 nGUMG muss die Werbung nach Art. 14 Abs. 3 nGUMG

auf die einschlägigen gesetzlichen Vorgaben hinweisen und insbesondere klarstellen, dass Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs an urteilsunfähigen Personen nicht erlaubt sind (Botschaft GUMG, 2017, S. 5674 f.).

6.1.2.1. Abgrenzungsschwierigkeiten

Die Abgrenzung von medizinischem und aussermedizinischem Bereich bildet für das revidierte nGUMG in mehrerlei Hinsicht ein entscheidendes Kriterium. Welchem dieser beiden Bereiche eine genetische Untersuchung zuzuordnen ist, wird dabei zunächst von der zu untersuchenden Eigenschaft abhängig gemacht. Massgebend soll die Frage sein, ob damit Erkenntnisse über gegenwärtige oder zukünftig mögliche Gesundheitsbeeinträchtigungen oder andere medizinisch relevante Eigenschaften der betroffenen Person generiert werden (Botschaft GUMG, 2017, S. 5618 f.). Sofern diese Voraussetzung erfüllt ist, liegt eine Untersuchung im medizinischen Bereich vor. Kann die Frage verneint werden, soll eine Zuordnung zum aussermedizinischen Bereich erfolgen, innerhalb dessen nochmals zu unterscheiden ist zwischen besonders schützenswerten und übrigen Eigenschaften.

Da keine dieser Unterscheidungen anhand der jeweils zu untersuchenden Eigenschaften trennscharf gelingen kann, wird in zweiter Linie der Zweck der Untersuchung im konkreten Kontext als Hilfskriterium benannt (Botschaft GUMG, 2017, S. 5619). Für die Unterscheidung zwischen medizinischem und aussermedizinischem Bereich bedeutet dies, dass Untersuchungen aus medizinischen Gründen oder aufgrund einer medizinischen Indikation dem medizinischen Bereich zugehören. Untersuchungen physiologischer Eigenschaften hingegen, die «grundsätzlich keine Aussage über mögliche Beeinträchtigungen der Gesundheit der betroffenen Person machen» (Botschaft GUMG, 2017, S. 5619), sind demzufolge in der Regel als Untersuchungen besonders schützenswerter Eigenschaften ausserhalb des medizinischen Bereichs zu qualifizieren.

Das soll insbesondere dann der Fall sein, wenn die Untersuchungen bei gesunden Personen durchgeführt werden: Wird eine Untersuchung beispielsweise zum Zweck der Optimierung der Ernährung durchgeführt, dann stellt sie eine Untersuchung besonders schützenswerter Eigenschaften ausserhalb des medizinischen Bereichs dar. Ist aber die gleiche Untersuchung unter medizinischen Gesichtspunkten sinnvoll, weil die Ernährung

Teil einer Therapie bildet, dann ist sie dem medizinischen Bereich zuzuordnen. Dies gilt umso mehr, wenn die Untersuchung medizinisch indiziert ist und ein medizinischer Zweck verfolgt wird. Entscheidend ist also der Zweck, der in einem bestimmten Fall verfolgt wird, mithin auch der Kontext, in welchem die Untersuchung durchgeführt wird. Sobald feststellbar ist, dass Untersuchungen zu physiologischen Eigenschaften zumindest auch medizinischen Zwecken dienen, werden sie stets als Untersuchungen im medizinischen Bereich zu qualifizieren sein.

Als Beispiele werden hierfür etwa Untersuchungen zur Abklärung des Stoffwechselltyps bei schwer übergewichtigen Personen oder Analysen pathologischer Formen der Körpergrösse oder Augenfarbe gesehen (Botschaft GUMG, 2017, S. 5702). In diesen Beispielen deutet sich bereits an, wie vielfältig sich die Abgrenzungsprobleme zwischen gesundheits- und krankheitsbezogenen Anwendungsmöglichkeiten darstellen werden, wenn oftmals noch nicht einmal feststehen wird, inwiefern die betroffene Person als gesund oder therapiebedürftig gelten muss. Die Abgrenzung gerät vor allem dann umso schwieriger, wenn durch dieselbe Untersuchung beide Bereiche erfasst werden, weil zum Beispiel im Rahmen der Stoffwechselanalyse neben der Abklärung des Stoffwechselltyps zugleich genetische Information über eine etwaige Laktoseunverträglichkeit gewonnen wird. Derartige Fälle bilden keineswegs die Ausnahme und werden vor allem mit Blick auf den Umgang mit impliziten erkrankungsbezogenen Informationen uneinheitlich bewertet (Kapitel 4, Abschnitt 4.1.6.).

In der Botschaft zum nGUMG wird hierzu ausgeführt, dass die jeweilige Untersuchung nur dann dem aussermedizinischen Bereich zugeordnet werden könne, «wenn einzig die medizinisch nicht relevante Information vermittelt werden soll» (Botschaft GUMG, 2017, S. 5619). Offen bleibt dabei freilich, wer überhaupt für diese Bestimmung eines ausschliesslichen Vermittlungszwecks auf welche Weise massgeblich sein soll. Stellte man hier womöglich auf den erklärten Willen des Anbieters ab, so unterläge die rechtliche Zuordnung seines Angebots zum aussermedizinischen Bereich letztlich seiner alleinigen Verfügung. Ebenso wenig kann der individuelle subjektive Wille der jeweiligen Konsumentinnen oder Konsumenten einen generellen Zuordnungsmaßstab liefern. Auch der Versuch einer näheren Zweckbestimmung anhand des Gesundheitszustands der betroffenen Person oder eines etwaigen Therapiezusammenhangs mag einer gewissen Objektivierung zwar näherkommen, wird aber von einer generellen Bestimmbarkeit dennoch weit entfernt sein.

Der Verweis auf einen konkreten Kontext dürfte somit in vielen konkreten Fällen zu kurz greifen und nicht zur erstrebten Rechtssicherheit beitragen. Insofern ist es naheliegend, das genannte Zuweisungskriterium zum Schutz der betroffenen Personen im Sinn einer Zweifelsregel zugunsten des medizinischen Bereichs auszulegen. Weitere Unterstützung dürfte ein solches Verständnis in Art. 12 des von der Schweiz ratifizierten Übereinkommens über Menschenrechte und Biomedizin (BMK) finden. Die auf prädiktive genetische Untersuchungen bezogene Norm schreibt vor, dass Untersuchungen, die es ermöglichen, genetisch bedingte Krankheiten vorherzusagen oder das Vorhandensein eines für eine Krankheit verantwortlichen Gens festzustellen oder eine genetische Prädisposition oder Anfälligkeit für eine Krankheit zu erkennen, nur für medizinische Zwecke oder für medizinische wissenschaftliche Forschung vorgenommen werden dürfen. Entscheidend bezieht sich Art. 12 BMK nach seinem Wortlaut also nicht auf die tatsächliche Zielsetzung genetischer Untersuchungen, sondern vielmehr auf die Möglichkeit einer krankheitsbezogenen Anwendung. In diesem Sinn ist davon auszugehen, dass entsprechende Abgrenzungsprobleme zwischen medizinischem und aussermedizinischem Bereich ebenfalls nach Massgabe der prinzipiellen Möglichkeit medizinischer Anwendung und Vermittlung medizinisch relevanter Ergebnisse zu behandeln sind.

Die aus der Sicht der Gesetzgebung unübersehbaren Abgrenzungsschwierigkeiten sollen sodann mithilfe weiterer Zuweisungskriterien behoben werden, welche in Zukunft durch den Bundesrat auf Verordnungsstufe zu schaffen sind (Botschaft GUMG, 2017, S. 5619, 5628 und 5702). Daneben soll auf dieser Stufe auch die Abgabe und Begleitung von Fachpersonen näher bestimmt werden, um sowohl das Selbstbestimmungsrecht von betroffenen Personen zu stärken als auch den Schutz vor Missbrauch zu gewährleisten (Botschaft GUMG, 2017, S. 5620). Die derzeitigen Überarbeitungen des Ausführungsrechts, insbesondere der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV) sowie der Verordnung über die Erstellung von DNA-Profilen im Zivil- und Verwaltungsbereich (VDZV), sollen diese Herausforderungen auf Basis der aktuellen Entwicklungen bewältigen. Die Vernehmlassung zu diesen beiden Verordnungen wurde am 19. Mai 2020 mit Frist bis zum 9. Oktober 2020 eröffnet (Bundesrat, 2020).

6.1.2.2. Fortlaufende Risikobewertung und fachliche Begleitung

Die Problemstellung wird zwei schwierige Dimensionen aufweisen: zum einen auf der Ebene der weiteren risikobasierten Ausdifferenzierung von Regelungsstufen, deren jeweilige Risiken oder Missbrauchspotenziale indes gerade ausserhalb des medizinischen Bereichs keineswegs zwingend geringer einzuschätzen sind; zum anderen auf der Ebene eines Selbstbestimmungsrechts, dessen Schutz auf die Mitwirkung dritter Fachpersonen angewiesen ist.

Zunächst kommt dem Ordnungsgeber die Aufgabe zu, die Angebotsentwicklung im Bereich genetischer Untersuchungen fortwährend zu beobachten und dabei den Graubereich zwischen medizinischen und nicht medizinischen Untersuchungen nachzuzeichnen. Letztere sind dabei nochmals zu unterteilen in Untersuchungen von besonders schützenswerten Eigenschaften und in übrige, weniger spezifisch regulierte Untersuchungen (Art. 31 Abs. 3 nGUMG). Auch die hier geforderte Binnendifferenzierung des aussermedizinischen Bereichs wird auf Abgrenzungsschwierigkeiten stossen, da auch vermeintlich belanglose Informationen über äussere oder emotionale Merkmale in bestimmten Kontexten durchaus zum geschützten Bereich der Persönlichkeitsentfaltung gerechnet werden könnten.

Insgesamt stehen für die beschriebenen Abgrenzungsschwierigkeiten die folgenden begrifflichen Werkzeuge als Abgrenzungsinstrumente zur Verfügung:

- Medizinische Relevanz der zu untersuchenden Eigenschaft;
- Zweck der Untersuchung im konkreten Kontext;
- Durchführung bei gesunden/therapiebedürftigen Personen;
- Möglichkeit medizinischer Anwendung und Information;
- Weitere Präzisierung und Kategorisierung in Untergruppen.

Ferner sind die Fachpersonen (Ärztinnen/Ärzte, Gesundheitsfachpersonen) zu bestimmen, die eine nach den genannten Kriterien eingeordnete genetische Untersuchung jeweils veranlassen und begleiten müssen. Während medizinische Analysen weiterhin dem Ärztinnen-/Ärzt vorbehalten unterliegen, wobei entsprechende Zusatzqualifikationen im Fachgebiet der Untersuchung oder im Bereich Humangenetik vorzuweisen sind (Art. 20

Abs. 1 nGUMG), genügt ausserhalb des medizinischen Bereichs eine Veranlassung durch einen weiteren Kreis von Gesundheitsfachpersonen. Diese sind nach Anhörung der GUMEK durch den Bundesrat hinsichtlich beruflicher Qualifikation und dafür zugelassener Untersuchungsart näher zu bestimmen (Art. 34 Abs. 4 nGUMG), sodass grundsätzlich etwa auch Apothekerinnen und Apotheker, Drogistinnen und Drogisten, Ernährungsberaterinnen und Ernährungsberater, Physiotherapeutinnen und Physiotherapeuten oder auch – bei entsprechenden Untersuchungsarten (Art. 31 Abs. 1 lit. b nGUMG) – Psychologinnen und Psychologen beteiligt werden können (Botschaft GUMG, 2017, S. 5704; siehe Art. 37 GUMV-Vorentwurf, Stand: Mai 2020).

6.1.2.3. Aufklärungs- und Zustimmungserfordernisse

Die zur Veranlassung der genetischen Untersuchung befugten Fachpersonen haben die umfassende Aufklärung der betroffenen Personen sicherzustellen (Art. 6 und 32 nGUMG) und bei der Probenentnahme selbst anwesend zu sein (Art. 34 Abs. 3 nGUMG). Neben diesen Bestimmungen schützen die weiteren im nGUMG verankerten Grundsätze vor den Gefahren einer missbräuchlichen Verwendung der Ergebnisse (siehe Botschaft GUMG, 2017, S. 5657; und Schott & Mayoraz, 2018, S. 271). Das an staatliche Organe sowie auch Private gerichtete Verbot der Diskriminierung von Personen wegen ihres Erbguts (Art. 4 nGUMG) stellt in dieser Hinsicht zunächst klar, dass der Fachpersonenvorbehalt nicht zuletzt dem persönlichkeits- und datenschutzrechtlich konformen Umgang mit genetischer Information dient. Dieselben Fachpersonen haben schliesslich dafür Sorge zu tragen, dass die betroffenen Personen ihre Selbstbestimmungsrechte in Form einer informierten Zustimmung wahrnehmen können (Art. 5 nGUMG; siehe entsprechend Art. 119 Abs. 2 lit. f BV).

Gemäss Art. 5 Abs. 1 nGUMG muss die erforderliche Zustimmung zu genetischen sowie pränatalen Untersuchungen aufgrund hinreichender Aufklärung im Sinne von Art. 6 nGUMG, gegebenenfalls nach weiteren Massgaben von Art. 23 und 32 nGUMG, erfolgen. Die betroffene Person soll frei von Täuschung oder unerlaubtem Druck und in voller Kenntnis der Sachlage entscheiden können (siehe Botschaft GUMG, 2017, S. 5658). Die Zustimmung muss zudem in Anlehnung an datenschutzrechtliche Einwilligungserfordernisse bezüglich besonders schützenswerter Personendaten ausdrücklich erklärt werden. Dabei genügt grundsätzlich eine konkludente

Erklärung der betroffenen Person, sofern die durchzuführende genetische Untersuchung zuvor klar «beim Namen genannt» wurde und sich der Erklärungsgehalt darauf eindeutig zustimmend bezieht. Die Tatsache, dass eine genetische Untersuchung durchgeführt werden soll, muss also explizit gemacht worden sein. Es genügt insoweit nicht, wenn sie etwa mittels allgemeiner Geschäftsbedingungen mitgeteilt wird (Botschaft GUMG, 2017, S. 5658). Gesteigerte Formerfordernisse (Schriftform) gelten schliesslich für pränatale und präsymptomatische Untersuchungen, für Untersuchungen zur Familienplanung (Art. 25 nGUMG), für Haftpflichtfälle (Art. 46 nGUMG) sowie für DNA-Profile im Zivilverfahren (Art. 49 ff. nGUMG). Im Übrigen vom Zustimmungserfordernis unberührt bleiben die Möglichkeiten der gerichtlichen Anordnung der Erstellung eines DNA-Profils im Zivilverfahren (Art. 49 Abs. 1 nGUMG) oder einer genetischen Untersuchung bei Haftpflichtfällen nach den allgemeinen Beweisregeln der Zivilprozessordnung (ZPO).

Die Zustimmung zu einer genetischen Untersuchung umfasst neben der Probenentnahme auch den dafür notwendigen Umgang mit Proben und die entsprechende zweckgebundene Datenverarbeitung. Jede Änderung des Untersuchungszwecks bedarf einer erneuten ausdrücklichen Zustimmung. Jede Zustimmungserklärung kann ohne Angabe von Gründen jederzeit formfrei widerrufen werden (Art. 5 Abs. 2 nGUMG). Etwaige bereits vorliegende Untersuchungsergebnisse dürfen der betroffenen Person dann nicht mehr mitgeteilt werden (Botschaft GUMG, 2017, S. 5659 f.). Problematisch mit Blick auf ein vorausgesetztes Recht auf Nichtwissen (Art. 8 nGUMG) ist des Weiteren die Möglichkeit, dass die Ergebnisse genetischer Untersuchungen zu Rückschlüssen auch auf das Erbgut naher Blutsverwandter der betroffenen Personen führen können. Trotzdem wird keine gesonderte Zustimmung dieses möglicherweise ebenfalls betroffenen Personenkreises verlangt, sondern lediglich eine erweiterte Aufklärung der zu untersuchenden betroffenen Person in Art. 6 lit. f nGUMG verankert (zu den Motiven siehe Botschaft GUMG, 2017, S. 5659).

Die Zustimmung nach Art. 5 nGUMG setzt die Urteilsfähigkeit der betroffenen Person voraus (Art. 16 Zivilgesetzbuch – ZGB). Für urteilsunfähige Personen muss die Zustimmung zur Durchführung genetischer Untersuchungen gemäss Art. 5 Abs. 3 nGUMG durch die vertretungsberechtigte Person erfolgen. Die Zustimmung ist den allgemeinen zivil- und patientenrechtlichen Grundsätzen entsprechend zu erteilen (Sprecher, 2011) und grundsätzlich insoweit wirksam, als die Untersuchung dem Wohl der vertretenen urteils-

unfähigen Person dient. Ferner ist die urteilsunfähige Person so weit wie möglich in das Aufklärungs-, Beratungs- und Zustimmungsverfahren einzu beziehen (Art. 5 Abs. 4 nGUMG; siehe entsprechend Art. 21 Humanforschungsgesetz – HFG sowie Art. 377 Abs. 3 ZGB). Die Einbindung der betroffenen Person in den Aufklärungsprozess soll in möglichst «passender Weise» und «unter Berücksichtigung der geistigen Fähigkeiten» erfolgen (Botschaft GUMG, 2017, S. 5661).

In dieser recht unscharf formulierten Vorgabe deutet sich bereits an, dass der von der Gesetzgebung ausdrücklich angestrebte Schutz höchstpersönlicher Rechte besonders dort gewisse Schwächen offenbart, wo Dritte an der Durchführung genetischer Tests beteiligt sind. Diese Schwächen zeigen sich nicht erst dann, wenn die unmittelbar betroffenen Personen selbst nicht den kognitiven Anforderungen des individualistischen Modells der informierten Einwilligung genügen. Problematisch ist dieses Modell vielmehr auch insoweit, als in diesem begrenzten Rahmen erwartet wird, dass die einzelne betroffene Person mit kollektiver Bindungswirkung für ihre nahestehenden Verwandten über gemeinsam geteilte genetische Information verfügen könnte. Dem dabei vernachlässigten Schutzbedürfnis Dritter kann allenfalls teilweise dadurch Rechnung getragen werden, dass die einzelne betroffene Person nach Art. 6 nGUMG individuell aufgeklärt wird, insbesondere über die mögliche Bedeutung des Untersuchungsergebnisses für Familienangehörige (lit. f) und die der betroffenen Person zustehenden Rechte (g), sowie im Übrigen auch über Zweck, Art, Aussagekraft der Untersuchung (a), Risiken und physische oder psychische Belastungen (b), den vorgesehenen Umgang mit Proben und genetischen Daten (c), der möglichen Entstehung von Überschussinformationen (d) und die darauf bezogenen Mitteilungsverbote (e). Bei Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs sind zudem noch Angaben zu machen über durchführende und beteiligte Laboratorien und Firmen sowie über zuständige und verantwortliche Personen (Art. 32 nGUMG).

Doch selbst nach umfassender, erschöpfender, mitunter überfordernder Aufklärung wird das strukturelle Problem des zugrunde liegenden Modells individueller Selbstbestimmung bleiben, dass die informierte Einwilligung des Einzelnen letztlich keine Verfügung über genetische Information vollständig legitimieren kann. Das genannte Problem besteht schliesslich auch in den Fällen, in denen wegen einer vorausgesetzten geringeren Missbrauchsgefahr von einer Aufklärung durch Fachpersonen abgesehen werden kann. Zukünftige Bestimmungen eines vermeintlich nur belanglose

Informationen betreffenden Untersuchungsbereichs von übrigen Eigenschaften sollten daher nur mit vorsichtiger Zurückhaltung erfolgen.

6.1.3. Zwischenfazit

Die Totalrevision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) mit den entsprechenden Verordnungen (GUMV, VDVZ) schafft voraussichtlich ab 2021 einen weitgehend neuen Regulierungsrahmen, der insbesondere genetische Untersuchungen auch ausserhalb des medizinischen Bereichs ausdrücklich regeln wird. Damit soll der Schweizer Markt für DTC-Genests geöffnet werden, die den gesetzlichen Vorgaben genügen. Die Schaffung eines rechtlich regulierten Bereichs vermag insoweit jedoch allenfalls die angestrebte zusätzliche Option zu ausländischen, mitunter rechtswidrigen Angeboten im Internet zu entwickeln. Letztere werden den beschriebenen Vorgaben der nationalen Neuregelung vermutlich kaum Folge leisten. Die Durchsetzung entsprechender Verbote betreffend Abgabe und Werbung dürfte diesbezüglich schwierig sein (Schott & Mayoraz, 2018, S. 273).

Das nGUMG differenziert zunächst nach Regelungsstufen genetische Untersuchungen innerhalb sowie ausserhalb des medizinischen Bereichs und weiter zwischen Abklärungen besonders schützenswerter Eigenschaften der Persönlichkeit und übrigen genetischen Untersuchungen. Die gesetzlich vorgesehenen Unterscheidungen von Bereichen genetischer Untersuchungen werfen allerdings weiterhin schwierige Abgrenzungsfragen auf, die im Rahmen der künftigen Gesetzgebungstätigkeit fortlaufend zu berücksichtigen sein werden.

Besondere Rücksicht erfordern die konzeptionellen Grenzen und Wirkungen des Regelungsrahmens für den Persönlichkeits- und Datenschutz. In dieser Hinsicht stellen sich weitere grundsätzliche Fragen, die aktuell in der Debatte um die Digitalisierung des Rechts, vor allem zum Thema «Dateneigentum» (siehe Abschnitt 6.3.7), aber auch zum Einsatz von Algorithmen bis in die Bereiche der Strafjustiz geführt werden (Capus, 2018). Die erkennbar werdenden konzeptionellen Begrenzungen des Rechtsrahmens treffen schliesslich auf darüber hinausgehende Zweifel an dessen Wirksamkeit im Zeitalter von Internet und internationalem E-Commerce (Schott & Mayoraz, 2018, S. 274). Daraus folgt die generelle Forderung an die Gesetzgebung, die vorgesehene Neuregulierung nach ihrem Inkraft-

treten in ihrer praktischen Umsetzung zu beobachten und den zukünftigen Entwicklungen anzupassen.

6.2. Forensische DNA-Analyse als strafprozessuale Zwangsmassnahme im Schweizer Recht

Der nachfolgende Abschnitt setzt sich mit den rechtlichen Gesichtspunkten forensischer DNA-Analyse in Strafverfahren in der Schweiz auseinander. Dazu wird die jetzige mit der zukünftigen Rechtslage verglichen und ein Fokus auf die grundrechtlichen Aspekte gelegt.

6.2.1. Forensische DNA-Analysen – derzeitige Rechtslage

Durch eine DNA-Analyse können Tatortspuren, welche DNA-haltige Zellen enthalten (z. B. Schweiß, Haare, Blut, Gewebeteile), Personen zugeordnet werden. Dafür genügen bereits kleinste Mengen an untersuchungsfähigem Material (M. Beck, 2015). Im Jahr 2000 wurde in der Schweiz mit der EDNA-Verordnung (AS 2000 1715) eine gesetzliche Grundlage für das dazumal neue erkennungsdienstliche Instrument geschaffen. Seit 2005 sind das DNA-Profil-Gesetz und die dazugehörige Verordnung in Kraft, welche neben den entsprechenden Artikeln in der Strafprozessordnung zur Anwendung kommen (Hansjakob, 2014). Die DNA-Analyse befindet sich im 5. Titel der Strafprozessordnung und ist damit als strafprozessuale Zwangsmassnahme zu qualifizieren. Neben den spezifischen Artikeln in Art. 255 ff. StPO gelten infolgedessen die allgemeinen Voraussetzungen für Zwangsmassnahmen nach Art. 196 ff. StPO.

6.2.1.1. Voraussetzungen nach Art. 196 ff. StPO

Zwangsmassnahmen nach Art. 196 StPO sind Verfahrenshandlungen der Strafbehörden, die in Grundrechte der Betroffenen eingreifen, um unter anderem Beweise zu sichern. Da die verfassungsmässigen Grundrechte für die ganze Rechtsordnung gelten, müssen diese auch von Strafverfolgungsbehörden beachtet werden. Grundrechte werden durch die Verfassung besonders geschützt (Art. 35 BV) und dürfen nur unter definierten

Voraussetzungen (in Art. 36 BV) eingeschränkt werden. Werden Grundrechte tangiert, so bedarf es stets einer gesetzlichen Grundlage (im Rahmen von strafprozessualen DNA-Analysen wären dies die Strafprozessordnung und das DNA-Profil-Gesetz). Es muss ausserdem ein öffentliches Interesse bestehen, welches den Eingriff rechtfertigt. Bei strafprozessualen Massnahmen findet sich diese Rechtfertigung in der öffentlichen Sicherheit und Ordnung und am Interesse an der Verfolgung von Straftaten. Ein Eingriff hat im Weiteren stets verhältnismässig zu sein, was im Detail bedeutet, dass er geeignet sein muss, das angestrebte Ziel zu erreichen, zudem erforderlich und für die Betroffenen objektiv zumutbar (BGer 2015).

Um diesen Anforderungen gerecht zu werden, kann eine DNA-Analyse ausschliesslich angeordnet werden, wenn ein hinreichender Tatverdacht vorliegt und die Identität der Täterschaft nicht durch mildere Mittel festgestellt werden kann. Die Bedeutung der Straftat hat zudem die Anordnung der DNA-Analyse zu rechtfertigen (Art. 197 Abs. 1 lit. b–d StPO). Die Anordnung ist der betroffenen Person nach Art. 199 StPO zu eröffnen.

6.2.1.2. Grundrechtliche Einordnung

Wie bereits erwähnt, werden Grundrechte der Spurengabenden tangiert, wenn die DNA-Analyse als strafprozessuales Instrument eingesetzt wird. In der Folge werden die Eingriffe in die folgenden Grundrechte diskutiert:

- Die körperliche Unversehrtheit als Teilgehalt der persönlichen Freiheit nach Art. 10 Abs. 2 BV
- Die informationelle Selbstbestimmung als Teilgehalt der Privatsphäre nach Art. 13 Abs. 2 BV
- Die Menschenwürde nach Art. 7 BV

Die Blut- oder Gewebeentnahme zur DNA-Gewinnung qualifiziert das Bundesgericht als Verletzung der körperlichen Unversehrtheit (Art. 10 Abs. 2 BV), wobei die höchstrichterliche Rechtsprechung lediglich von einem geringfügigen Eingriff ausgeht (BGer, 2002).

Nachdem das DNA-Material gewonnen wurde, gleichen die Ermittlerinnen und Ermittler die Tatortspur mit der Datenbank «CODIS» ab (Hansjakob, 2014). Nach dem geltenden Recht werden im Strafverfahren ausschliesslich DNA-Abschnitte analysiert, welche keine persönlichkeitsprägenden Erbmerkmale bis auf das Geschlecht der betroffenen Person enthüllen.

Eine Analyse von weiteren persönlichen Eigenschaften (wie des Gesundheitszustands) wird im DNA-Profil-Gesetz ausdrücklich untersagt (Art. 2 Abs. 2). Das Bundesgericht qualifiziert die DNA-Analyse – wegen der erwähnten Einschränkungen der Analyse auf das Geschlecht – als leichten Eingriff in die informationelle Selbstbestimmung nach Art. 13 Abs. 2 BV (BGer 2002).

Im Übrigen unterscheidet das heutige Gesetz zwischen codierenden und nicht codierenden DNA-Abschnitten, da nach dem früheren Wissensstand davon ausgegangen wurde, dass es sich bei nicht codierenden DNA-Abschnitten um sogenannte «Junk-DNA» handle, welche bis auf das Geschlecht ohnehin keine genetischen Informationen preisgebe. Nach dem heutigen Wissensstand gilt diese Unterscheidung als überholt und wird nicht mehr in den neuen Gesetzestext übernommen (Änderung des DNA-Profil-Gesetzes – Erläuternder Bericht zur Eröffnung des Vernehmlassungsverfahrens, 2019).

Diskutiert wird zudem, ob durch die Entnahme und Analyse von DNA-Proben zu strafprozessualen Zwecken die Menschenwürde nach Art. 7 BV beeinträchtigt wird (M. Beck, 2015). Eine Verletzung wäre dann gegeben, wenn der Mensch zum Mittel (Objekt) degradiert würde (Biaggini, 2017). Im Bereich der Datenerhebung werden demnach Grenzen gesetzt, sodass eine Totalerhebung persönlichkeitsrelevanter Daten oder die Erhebung einzelner die Intimsphäre betreffender Daten einen Grundrechtseingriff begründen können. Allenfalls wäre eine Differenzierung vorzunehmen, wenn in Zukunft weiterführende genetische Daten analysiert würden (M. Beck, 2015).

6.2.1.3. Voraussetzungen der Probenentnahme

Die Strafprozessordnung definiert in Art. 255 Abs. 1 StPO, von welchen Personen DNA-Material als Probe genommen werden darf, um damit ein DNA-Profil zu erstellen. Die DNA-Analyse wird im Weiteren nur für Verbrechen und Vergehen zugelassen. Diese Beschränkung hat allerdings nur bedingt einschränkende Wirkung, da die meisten Delikte des Strafgesetzbuchs mindestens mit Freiheitsstrafe bis zu drei Jahren oder Geldstrafe bedroht sind und damit als Vergehen zu qualifizieren sind (Art. 10 Abs. 2 StGB). Auf einen Deliktskatalog – wie er bei anderen strafprozessualen Zwangsmassnahmen (z. B. bei der Überwachung des Post- und Fernmeldeverkehrs nach Art. 269 Abs. 2 StPO) vorgesehen ist – wurde bei der

DNA-Analyse aus kriminologischen Gründen bewusst verzichtet. Untersuchungen haben gezeigt, dass die Täterinnen und Täter schwerer Straftaten in vielen Fällen wegen vergleichsweise geringfügiger Delikte vorbestraft sind (Hansjakob, 2014). Eine Täterschaft, deren DNA etwa wegen eines früher begangenen Diebstahls in der DNA-Datenbank gespeichert ist, kann dadurch bei der erneuten Deliktsbegehung schneller identifiziert werden. Das Gericht kann ausserdem anordnen, dass in bestimmten Fällen eine DNA-Probe einer verurteilten Person entnommen und damit ein DNA-Profil erstellt wird (Art. 257 StPO).

Der Wortlaut des Gesetzes («Zur Aufklärung eines Verbrechens oder eines Vergehens») impliziert, dass die DNA-Analyse zur Aufklärung einer Anlasstat zu dienen hat. Gibt es keine Tatortspuren, welche mit dem Profil der beschuldigten Person abgeglichen werden könnten, sind DNA-Analysen kein taugliches Beweismittel und müssten demnach unzulässig sein. In solchen Fällen kann die Massnahme dennoch von strafprozessualen Interesse sein, wenn sich ein Zusammenhang mit einer anderen bereits erfassten oder später erfassten Spur herstellen lässt. Die Bestimmung wird in der Praxis über ihren Wortlaut hinaus ausgelegt und so werden DNA-Analysen auch für diese strafprozessualen Zwecke eingesetzt (Fricker & Maeder, 2014a).

Die nicht invasive Probenentnahme kann von der Polizei angeordnet werden und gehört regelmässig zu den gängigen Methoden der erkennungsdienstlichen Behandlung (Botschaft DNA-Profil-Gesetz, S. 44). Ob die Strafprozessordnung eine genügende gesetzliche Grundlage für eine routinemässige Probenentnahme liefert, ist allerdings fraglich (Fricker & Maeder, 2014a). Die Anordnung der invasiven Probenentnahme sowie der Analyse obliegt je nach Verfahrensstadium der Staatsanwaltschaft oder dem Gericht. Eine Ausnahme davon findet sich in der Auswertung von Tatortspuren, die von der Polizei angeordnet werden können.

6.2.1.4. DNA-Verwandtenrecherche

Der erweiterte Suchlauf mit Verwandtschaftsbezug macht sich zunutze, dass sich miteinander verwandte Personen einen Grossteil des Erbguts teilen. Im Rahmen der strafrechtlichen DNA-Analyse kann der Suchparameter erweitert werden. Das bedeutet, dass nicht nur nach exakten Treffern gesucht wird, sondern es werden auch Profile berücksichtigt, welche eine sehr hohe Ähnlichkeit mit der Spurengerberin oder dem Spurengerber

aufweisen (Änderung des DNA-Profil-Gesetzes – Erläuternder Bericht zur Eröffnung des Vernehmlassungsverfahrens, 2019). Das Bundesstrafgericht hat in einem Entscheid festgehalten, dass erweiterte Suchläufe mit Verwandtschaftsbezug in der Schweiz angeordnet werden können (BStGer 2015). Seit dem Entscheid 2015 wurde die Methode in der Schweiz fünfzehnmal durchgeführt, ohne dass dabei direkte Ermittlungserfolge erzielt wurden. Im nahen Ausland hat sich die Methode dagegen bewährt – beispielsweise konnte 2011 in Frankreich ein Täter eines Vergewaltigungs- und Tötungsdelikts identifiziert werden (Piel, 2012).

Im zitierten Entscheid des Bundesstrafgerichts wurde von der Behörde, welche die Durchführung der verlangten DNA-Verwandtenrecherche verweigert hat, zu Recht die Frage nach einer gesetzlichen Grundlage der Massnahme aufgeworfen. Zum jetzigen Zeitpunkt gibt es keine gesetzliche Regelung, welche die DNA-Verwandtenrecherche explizit vorsieht. Das Bundesstrafgericht anerkennt in seinem Urteil, dass die Grundrechte der Verwandten tangiert werden, indem in das Recht der Privatsphäre eingegriffen wird. Allerdings relativiert es dieses Argument mit der Begründung, dass die betroffenen Familienmitglieder bereits rechtmässig in der Datenbank aufgenommen worden sind, d. h., sie sind strafrechtlich in Erscheinung getreten. Zudem bringt das Bundesstrafgericht ein, dass die Massnahme nicht ausdrücklich verboten ist und einer erhöhten Wirksamkeit des Strafverfahrens dient (BStGer 2015).

Diese Argumentation vermag nicht zu überzeugen. Da durch die Verfahrenshandlung in die Grundrechte eingegriffen wird, handelt es sich um eine Zwangsmassnahme i. S. v. Art. 196 StPO. Als solche muss sie im Gesetz explizit vorgesehen sein. Die Abwesenheit eines Verbots erscheint deshalb als ungenügend. Besonders wenn man bedenkt, dass die Grundrechte von nicht beschuldigten Personen tangiert werden, welche gemäss der Strafprozessordnung in Art. 197 Abs. 2 StPO besonders geschützt sind, bedarf es im Einzelfall zumindest einer klaren Begründung eines überwiegenden öffentlichen Interesses an wirksamer Strafverfolgung. Zwangsmassnahmen, welche Dritte betreffen, dürfen danach nur mit Zurückhaltung angeordnet werden.

Weiters sieht die Strafprozessordnung in Art. 168 StPO ein Zeugnisverweigerungsrecht vor. Verwandte in gerader Linie sowie Geschwister beispielsweise müssen keine Zeugenaussage machen, wenn sie damit Familienangehörige belasten. Datenschützer Adrian Lobsiger steht der DNA-

Verwandtenrecherche durch die Gefährdung dieses Rechts skeptisch gegenüber, da die Verwandten – deren DNA bereits in der Datenbank gespeichert ist – der Verwandtenrecherche nicht zustimmen und damit auch über keine Entscheidungsgewalt darüber verfügen, ob sie ihre Verwandten belasten oder nicht (Balmer, 2017).

Ob das Zeugnisverweigerungsrecht auf den Fall der Verwandtenrecherche Anwendung findet, ist aber diskutabel. Der Artikel schützt Verwandte eines Beschuldigten vor der Entscheidung zwischen einer strafbaren falschen Zeugenaussage nach Art. 307 StGB und der aktiven Mitwirkung an der Überführung einer nahestehenden Person (Vest & Horber, 2014). Bei einer passiven Duldung der Angehörigen – worunter auch das «Erdulden» des DNA-Abgleichs zählen dürfte – kommt das Zeugnisverweigerungsrecht aufgrund der fehlenden Konfliktsituation nicht zum Tragen (BGer 2016).

Diese Argumentation bleibt aber ersichtlich auf die amtliche Datenbank «CODIS» (fedpol) bezogen und kann jedenfalls nicht auf die weitere Nutzung von Drittdatenbanken übertragen werden. Hierfür fehlte es schliesslich an der erforderlichen gesetzlichen Grundlage (siehe hierzu Art. 258a StPO-Vorentwurf; Änderung des DNA-Profil-Gesetzes – Erläuternder Bericht zur Eröffnung des Vernehmlassungsverfahrens, 2019, S. 40).

6.2.1.5. Massenuntersuchungen

Nach Art. 256 StPO besteht die Möglichkeit, Massenuntersuchen durchzuführen. Diese Massnahme bedarf der Anordnung des Zwangsmassnahmengerichts. Weiters kann eine solche Massenuntersuchung ausschliesslich bei Personen, die tatrelevante Merkmale aufweisen, und zur Aufklärung eines Verbrechens angeordnet werden.

6.2.1.6. Verhältnis zu anderen rechtlichen Normen

Neben der Strafprozessordnung regeln weitere Gesetze die Anwendung von DNA-Analysen. So kommt auch das DNA-Profil-Gesetz (Art. 259 StPO) zur Anwendung in Bereichen, bei welchen die Strafprozessordnung keine Regeln getroffen hat (z. B. bei den Löschrufen) oder für Strafverfahren, auf welche die Strafprozessordnung nicht anwendbar ist (z. B. bei Verwaltungsstrafverfahren) (Fricker & Maeder, 2014b).

Weiters regelt das GUMG die Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung. Art. 1 Abs. 2 GUMG verweist bei der Verwendung von DNA-Profilen im Rahmen von Strafverfahren explizit auf die Anwendung des DNA-Profil-Gesetzes. Aus dem Wortlaut der Norm ist nicht ersichtlich, ob diese Verweisung nur auf die Verwendung von DNA-Profilen beschränkt ist oder auch für deren Erstellung gilt. Gemäss der Botschaft (GUMG, 2017) fällt die Erstellung von DNA-Profilen jedoch nicht unter den Regelungsbereich des nGUMG.

6.2.2. Revision des DNA-Profil-Gesetzes

Im August 2019 schickte der Bundesrat einen Entwurf für die Anpassung des DNA-Profil-Gesetzes in die Vernehmlassung. Folgend werden die drei wesentlichen Revisionspunkte kurz zusammengefasst.

6.2.2.1. Anpassung der Löschfristen

Die heute geltende Löschregelung der DNA-Profile wurde aufgrund des hohen administrativen Aufwands überarbeitet. Aktuell ist die Löschfrist abhängig vom Verlauf des Strafvollzugs und muss laufend angepasst werden. Der Entwurf sieht dagegen vor, dass die Löschung mit dem Urteil bereits feststeht, indem für differenzierte Sanktionskategorien pauschale Aufbewahrungsfristen definiert werden (Änderung des DNA-Profil-Gesetzes – Erläuternder Bericht zur Eröffnung des Vernehmlassungsverfahrens, 2019). Die Dauer der Löschfristen ist Inhalt einer aktuellen Diskussion, die im Rahmen der Vernehmlassung geführt wird. Während einige Interessensgruppen aus Gründen der Verhältnismässigkeit eine Löschfrist von mehr als 20 Jahren ablehnen (SP Schweiz, 2019), wird in anderen Kreisen die Ansicht vertreten, zur Erhöhung der Sicherheit sollten bei schweren Delikten Löschfristen bis zu 50 Jahren gesetzlich verankert werden (SVP Schweiz, 2019). Ein Vergleich mit dem Sinn und Zweck der Verfolgungsverjährung bietet demgegenüber gute Gründe, die Löschfristen an den Entfernungsfristen des Strafregisters nach Massgabe von Art. 369 StGB zu orientieren (SAV/FSA, 2019, S. 7). Ebenso wie die Verfolgung von Straftaten mit Rücksicht auf ein mit der Zeit nachlassendes gesellschaftliches Strafbedürfnis wegen Verjährung unterbleiben muss, sollte demnach auch die Aufbewahrung von DNA-Profilen zeitlich beschränkt

werden. Eine längere Aufbewahrungsdauer als 20 Jahre ist danach im Rahmen der rechtlichen Systematik nicht überzeugend begründbar.

6.2.2.2. Gesetzliche Verankerung von Verwandtenrecherche

Seit 2015 werden, gestützt auf den Entscheid des Bundesstrafgerichts, Verwandtenrecherchen durchgeführt, ohne dass dafür eine explizite gesetzliche Grundlage existiert. Diese Lücke soll mit dem neuen Entwurf geschlossen werden, indem die Methode gesetzlich normiert wird. Gleichwohl bleiben die weiterhin genannten rechtlichen Bedenken bestehen. Auch für die Zukunft wird daher jedenfalls eine nähere Bestimmung der durch die anordnende Behörde zugrunde zu legenden erweiterten Suchparameter zu fordern sein (SAV/FSA, 2019, S. 5 f.). Damit wäre sicherzustellen, dass die mit der Verwandtenrecherche verbundenen Grundrechtseingriffe verhältnismässig sind.

6.2.2.3. Phänotypisierung

Im Rahmen der geplanten Gesetzesänderung soll die DNA-Phänotypisierung (siehe Kapitel 4) als zulässige Ermittlungsmethode in die Strafprozessordnung aufgenommen werden. Unter dem Begriff forensische DNA-Phänotypisierung ist die Vorhersage persönlicher Merkmale anhand der DNA-Spur einer unbekanntem tatverdächtigen Person zu verstehen (Plümecke, 2013). Während nach heutigem Gesetzesstand in der Schweiz nur das biologische Geschlecht als persönliche Eigenschaft aus einer Tatortspur interpretiert werden darf, sollen in Zukunft Angaben über die folgenden Merkmale berechnet werden dürfen: Augen-, Haar- und Hautfarbe, die biogeografische Herkunft sowie das biologische Alter (Entwurf zur Änderung des DNA-Profil-Gesetzes, 2019). Die Resultate der erweiterten Analyse sollen anschliessend verwendet werden, um den Kreis der Tatverdächtigen näher einzuschränken oder eine Person oder Personengruppe aus diesem auszuschliessen. Gemäss dem Gesetzesentwurf können zudem durch das Zwangsmassnahmengericht DNA-Massenuntersuchungen für Personen angeordnet werden, die gemäss DNA-Phänotypisierung die Merkmale aufweisen, welche wissenschaftlich berechnet wurden. Die neue Methode soll gemäss dem Entwurf nur zur Aufklärung von Verbrechen zur Anwendung kommen dürfen (Entwurf zur Änderung des DNA-Profil-Gesetzes, 2019).

6.2.3. Grundrechtliche Aspekte der DNA-Phänotypisierung

Mit der Implementierung der DNA-Phänotypisierung als neue strafprozessuale Massnahmen sind verschiedene soziale und ethische Bedenken verbunden. Unbestrittenermassen greift die Zwangsmassnahme in einer differenzierten und weitreichenderen Weise in die Grundrechte ein als die «traditionelle» DNA-Analyse, welche nach dem heutigen Recht durchgeführt wird. Zudem eröffnen sich neue Problemfelder, indem beispielsweise die Analyse der Hautfarbe Diskriminierungsfragen aufwirft. Schlussendlich handelt es sich bei strafprozessualen Massnahmen stets um einen Balanceakt: Auf der einen Seite werden öffentliche Interessen an der effizienten Strafverfolgung und öffentlichen Sicherheit berücksichtigt, während auf der anderen Seite das Recht einer Spurengeberin oder eines Spurengebers an der Wahrung der Grundrechte und die Wirkungen einer Zwangsmassnahme in der Gesellschaft steht.

6.2.3.1. Eignung der Massnahme

Zwangsmassnahmen müssen stets den Anforderungen aus Art. 36 BV genügen. Das bedeutet unter anderem, dass eine Massnahme geeignet sein muss, um das angestrebte Ziel – hier die Identifikation oder den Ausschluss einer tatverdächtigen Person – zu erreichen. Durch die DNA-Phänotypisierung können äusserliche Merkmale wie die Haut- oder Haarfarbe, das ungefähre biologische Alter oder die biogeografische Herkunft zu einer gewissen Wahrscheinlichkeit aus DNA-Abschnitten berechnet werden. Fragen rund um diskriminierende Effekte der Technologie, Zuverlässigkeit und Nutzen sind jedoch umstritten (siehe Kapitel 5).

So ist es etwa bei DNA-Spurengeberinnen und -gebern mit Vorfahren verschiedenen Ursprungs schwierig bis unmöglich, Aussagen über das äussere Erscheinungsbild mittels DNA-Analyse zu tätigen. Hinzu kommt, dass zwischen einzelnen geografischen Regionen Ähnlichkeiten bezüglich des typischen äusserlichen Erscheinungsbilds bestehen (Kayser, 2013). In diversen Berichten wird die DNA-Phänotypisierung ausserdem als «genetisches Phantombild» angepriesen (Hasselbach, 2009). Die Wissenschaft ist jedoch noch weit davon entfernt, eine phantombildartige Darstellung zu erbringen. Vor diesem Hintergrund kann die Eignung der DNA-Phänotypisierung als strafprozessuale Massnahme zumindest infrage gestellt werden.

Abschliessend ist jedoch anzumerken, dass eine Zwangsmassnahme gemäss höchstrichterlicher Rechtsprechung nur «tendenziell tauglich» sein muss, den angestrebten Zweck zu erfüllen. Der Massstab, welcher herangezogen wird, um die Eignung zu beurteilen, ist tief anzusetzen und so dürfte die Phänotypisierung dieses Kriterium erfüllen (BGer 1983).

6.2.3.2. Erforderlichkeit der Massnahme

Ein Grundrechtseingriff darf nicht einschneidender sein, als dies notwendig ist, um das legitime Ziel zu erreichen. Gibt es eine mildere Massnahme, muss diese immer zuerst gewählt werden, bevor auf die schwerwiegendere zurückgegriffen wird (BGer 2015). Im Bereich der DNA-Phänotypisierung bedeutet dies, dass beispielsweise die Befragung von Augenzeuginnen und Augenzeugen der genetischen Analyse von DNA vorangehen muss.

6.2.3.3. Verhältnismässigkeit der DNA-Phänotypisierung

Ist eine Massnahme geeignet und erforderlich, wird schlussendlich geprüft, ob sie für den Betroffenen zumutbar ist. Um ein Ermittlungsinstrument zu schaffen, welches dem Verhältnismässigkeitsprinzip entspricht, wird daher in einem letzten Schritt geprüft, in welchem Verhältnis Eingriffszweck und -wirkung zueinander stehen. Nur wenn das Ergebnis dieser Gegenüberstellung vernünftig erscheint, können Strafverfolgungsorgane als staatliche Akteure in die Grundrechte von mutmasslichen Täterinnen und Tätern eingreifen (BGer 2006). Sinnbildlich und vereinfacht ausgedrückt, verbietet der Gesetzgeber dadurch, dass «mit Kanonen auf Spatzen geschossen wird».

Unterschiedliche Zwangsmassnahmen kennen unterschiedliche Regelungen, für welche Anlasstaten sie gesetzlich angeordnet werden dürfen. Im Rahmen der Überwachung des Post- und Fernmeldeverkehrs wird beispielsweise in einem abschliessenden Deliktskatalog definiert, bei welchen Straftatbeständen eine geheime Überwachung stattfinden darf (Art. 269 Abs. 2 StPO).

Bei der DNA-Phänotypisierung muss definiert werden, welche Straftaten die Anordnung der Massnahme rechtfertigen. Der Entwurf sieht vor, dass die Methode zur Aufklärung von Verbrechen dienen soll (Entwurf zur Ände-

zung des DNA-Profil-Gesetzes, 2019). Als Verbrechen werden alle Straftatbestände bezeichnet, welche – ohne Festlegung einer einheitlich bestimmten Mindeststrafe – mit einer Freiheitsstrafe von mehr als drei Jahren bedroht sind (Art. 10 Abs. 2 StGB). Darunter fallen schwere Gewaltverbrechen wie Vergewaltigung (Art. 190 StGB) oder Mord (Art. 112 StGB), aber auch Vermögensdelikte wie Diebstahl (Art. 139 StGB) und Betrug (Art. 146 StGB). Die Beschränkung auf Verbrechen geht einigen Interessensgruppen zu wenig weit. Sie fordern eine Restriktion der Methode auf Schwerstkriminalität oder gar die Festlegung eines Deliktkatalogs mit Gewaltverbrechen (SAV/FSA, 2019; SP Schweiz, 2019).

Die Argumente für eine engere Beschränkung, etwa auf schwere Verbrechen, d. h. auf Straftaten mit einer Mindestfreiheitsstrafe von einem Jahr, sind mit Rücksicht auf die erörterte grundrechtlich prekäre Einschätzung der DNA-Phänotypisierung überzeugend. Aus Gründen der Verhältnismässigkeit und der Rechtssicherheit wäre die Einführung eines abschliessenden Deliktkatalogs wünschenswert. Weiters wäre mit Rücksicht auf die Eingriffsintensität und Subsidiarität dieses Strafverfolgungsinstrumentes zu fordern, dass die Zwangsmassnahme – statt wie vorgesehen von der Staatsanwaltschaft – vom Zwangsmassnahmengericht als unabhängige Kontrollstelle bewilligt werden muss (siehe hierzu auch die Vernehmlassungsantworten zum DNA-Profilgesetz der FDP (2019, S. 2) sowie der GLP (2019, S. 2)).

6.2.3.4. Umgang mit grundrechtlich geschützten Personendaten

Die DNA-Phänotypisierung eröffnet die Möglichkeit, unterschiedliche genetische Daten aus DNA-Abschnitten zu analysieren. Der Entwurf des neuen DNA-Profil-Gesetzes sieht vor, dass gewisse äusserlich ersichtliche Merkmale (Augen-, Haar- und Hautfarbe), das ungefähre biologische Alter sowie die biogeografische Herkunft ausgelesen werden können. Im Rahmen der DNA-Phänotypisierung werden damit persönliche Daten bearbeitet, welche verfassungsrechtlich geschützt sind (Art. 13 Abs. 2 BV). Beim Eingriff in die informationelle Selbstbestimmung findet ein Balanceakt statt, welcher das Recht der und des Einzelnen am Recht der persönlichen Daten abwägt gegen das öffentliche Interesse an der Verbrechensbekämpfung. Diese Beurteilung fällt je nach Sensibilität der Daten unterschiedlich aus (Diggelmann, 2015).

Äusserlich erkennbare Merkmale können grundsätzlich auch von Augenzeuginnen und Augenzeugen wahrgenommen werden. Im Rahmen der DNA-Phänotypisierung wird die DNA daher auch als «stummer Zeuge» betitelt (Mensch, 2013). Eigenschaften eines Menschen, welche mit blosssem Auge sichtbar sind, betreffen kaum den absolut geschützten Kernbereich der Persönlichkeit (Art. 36 Abs. 4 BV). Diese Informationen sind – im Gegensatz zu Veranlagungen, Verhalten oder Gefühlen – durch den Aussenbezug für jedermann zugänglich und gehen nicht weiter als andere erkenntnisdienliche Massnahmen oder die Aufnahme einer Überwachungskamera (Hasselbach, 2009). Gemäss der Stellungnahme der Sozialdemokratischen Partei der Schweiz zur Vernehmlassung des DNA-Profilgesetzes eröffnen sich durch die Ermittlung der Hautfarbe Diskriminierungsproblematiken («Racial Profiling»; siehe SP Schweiz (2019)); für eine Diskussion siehe Kapitel 5).

Neben den äusserlich erkennbaren Merkmalen besteht die Möglichkeit, Krankheiten oder Veranlagungen durch die DNA-Spur einer tatverdächtigen Person zu bestimmen. Gerade bei seltenen Krankheiten könnten sich dadurch neue Ermittlungsansätze erschliessen (z. B. durch die Konsultation von Krankenkassenregistern, Bezug von Medikamenten, bestimmte spezifische Verhaltensweisen) (West, 2007). Informationen über Erbkrankheiten offenbaren die genetischen Konstitutionen der spurenegebenden Person und gehören damit zu den höchstpersönlichen Rechten. Das private Interesse der Spurengerberin oder des Spurengebers an der Geheimhaltung dieser Daten wiegt besonders stark (Diggelmann, 2015).

In der Medizinethik wird zudem ein «Recht auf Nichtwissen» diskutiert. Bei der Bestimmung von Veranlagungen von Erbkrankheiten muss stets die Möglichkeit bedacht werden, dass die Spurengerberin oder der Spurengerber nicht in Kenntnis über deren Vorhandensein sein könnte (West, 2007). Das Wissen darum kann sich zum einen auf die psychische Gesundheit und auf den weiteren Lebensverlauf der Person auswirken. Zum anderen kann die Kenntnis über Erbkrankheiten oder -veranlagungen zu sozialer Diskriminierung (z. B. durch die Arbeitgeberin oder den Arbeitgeber oder Versicherungsgesellschaften) führen (Hasselbach, 2009). Im Bereich der Krankheitsdispositionen und persönlichen Merkmale handelt es sich um besonders sensible Daten, deren Bearbeitung auch schwer mit dem Recht der Menschenwürde zu vereinbaren wäre (M. Beck, 2015). Im Umgang mit hochsensiblen Personendaten gilt daher, dass nicht alles, was wissen-

schaftlich möglich, auch ethisch vertretbar ist und durch Strafverfolgungsbehörden in der Ermittlungsarbeit genutzt werden sollte.

6.2.4. Zwischenfazit

Im strafprozessualen Beweisrecht gibt es bewusst keinen «Numerus clausus». Neue wissenschaftliche Methoden sollen der Strafverfolgung für die Fahndung oder Beweissicherung zugänglich gemacht werden (Riklin, 2014). Werden neue Ermittlungstechniken implementiert, muss eine sorgfältige Abwägung zwischen den Strafverfolgungsinteressen an der Nutzung der technischen Möglichkeiten gegenüber den Interessen der betroffenen Grundrechtssubjekte getroffen werden. Die Einführung bedarf einer Reflexion aller Gesichtspunkte, die auch ethische und soziale Komponenten miteinbezieht. Nur weil eine wissenschaftliche Methode vorhanden ist, bedeutet das nicht, dass diese Technik auch vollumfänglich ausgeschöpft werden soll. Rechtliche Hürden (wie die Festlegung eines Deliktcatalogs, Bewilligungspflicht durch das Zwangsmassnahmengericht) können verhindern, dass sich diese als (mitunter problematische) Standardbehandlung in der Ermittlungsarbeit etabliert.

Im Bereich der DNA-Phänotypisierung arbeiten Strafverfolgungsbehörden mit Personendaten, die je nach Art eine hohe Sensibilität aufweisen. Aufgrund dessen werden die Grundrechte von Personen in erhöhtem Masse tangiert. Zudem kann die DNA-Phänotypisierung negative gesellschaftliche Auswirkungen mit sich bringen. In der Bevölkerung und bei den ermittelnden Behörden muss ein Bewusstsein dafür geschaffen werden, dass mit Wahrscheinlichkeiten gearbeitet wird. Die Resultate sollen stets kritisch hinterfragt werden (siehe Kapitel 5). Im Sinne der Verhältnismässigkeit soll die Phänotypisierung dem Grundsatz der Subsidiarität genügen. Das bedeutet, dass die Massnahme nach der Gesetzesrevision nur zur Anwendung gelangen soll, wenn alle anderen Fahndungsmethoden ausgeschöpft oder nicht zielführend sind (Änderung des DNA-Profil-Gesetzes – Erläuternder Bericht zur Eröffnung des Vernehmlassungsverfahrens, 2019, S. 15).

Im Rahmen der Verwandtschaftsrecherche wird in die Grundrechte von Dritten eingegriffen, welche mit der Spurengeberin oder dem Spurengeber einen Grossteil der DNA teilen und aufgrund dessen eine Verwandtschaft nachgewiesen werden kann. Durch den Einbezug von Dritten in eine straf-

prozessuale Massnahme kann eine solche allerdings nur zurückhaltend angeordnet werden.

6.3. Umgang mit genetischen Daten

Die Erhebung und Auswertung genetischer Daten aus zu diesem Zweck entnommenen Proben wirft Fragen des Datenschutzes auf. In der Schweiz wird der Datenschutz grundsätzlich durch das eidgenössische Datenschutzgesetz (DSG) sowie durch die kantonale Datenschutzgesetzgebung gewährleistet. Darüber hinaus finden sich spezifische Bestimmungen auch im GUMG beziehungsweise nGUMG.

6.3.1. Eidgenössisches Datenschutzgesetz und DNA-Analysen

Das DSG kommt zur Anwendung, wenn Personendaten durch private Personen oder Bundesorgane bearbeitet werden (Art. 2 Abs. 1 DSG). Als Personendaten sind alle Angaben zu qualifizieren, die sich auf eine bestimmte oder bestimmbare Person beziehen (Art. 3 lit. a DSG). Als *bestimmt* gilt eine Person, wenn sie durch die erhobenen beziehungsweise bearbeiteten Daten eindeutig identifiziert werden kann, als *bestimmbar*, «wenn sie zwar allein durch die Daten nicht eindeutig identifiziert wird, aus den Umständen, das heisst aus dem Kontext einer Information aber auf sie geschlossen werden kann» (Botschaft zum DSG, 1988, S. 444 f.) Für die Bestimmbarkeit genügt allerdings nicht jede theoretische Möglichkeit der Identifizierung. Zusätzlich zum objektiven Element der Verknüpfung verschiedener Daten ist für die Beurteilung der Bestimmbarkeit zudem das Vorliegen eines Interesses erforderlich, den Aufwand auf sich zu nehmen, eine bestimmte Person zu identifizieren (Rosenthal & Kessler, 2015, S. 23).

In Bezug auf Proben und genetische Daten heisst dies, dass diese immer dann als Personendaten im Sinne des DSG anzusehen sind, wenn die Personen, die Zugang zu den Proben oder genetischen Daten haben, die Identität der dahinterstehenden Personen ermitteln können. Das ist der Fall, wenn die Proben entsprechend beschriftet sind oder wenn aus dem Vergleich mit bereits vorhandenen, einer bestimmten Person zugeordneten genetischen Daten die Identität dieser Person ohne grossen Aufwand ermittelt werden kann (Rosenthal & Kessler, 2015, S. 24). An dieser Stelle

sei angemerkt, dass Proben Personendaten enthalten können, selbst aber keine solchen sind. In einem einschlägigen Memorandum betreffend die datenschutzrechtlichen Aspekte des nGUMG wird das Verhältnis zwischen Proben und genetischen Daten unter Heranziehung des medientechnischen Beispiels eines Memorysticks erläutert (Rosenthal & Kessler, 2015, S. 24). Demzufolge seien Proben als «organische» Datenträger und nicht als Daten definiert. Für den Umgang mit Datenträgern hält das DSG eine entsprechende Bestimmung bereit (Art. 7 Abs. 1 DSG), die – wie später zu sehen sein wird – im Rahmen des nGUMG eine Konkretisierung erfährt.

An dieser Stelle ist eine weitere Differenzierung angebracht. Nicht alle Daten gelten als gleich schützenswert. Gemäss DSG gibt es Datenkategorien, wie beispielsweise Daten über die Gesundheit, die Intimsphäre oder die «Rassenzugehörigkeit», die als besonders schützenswert anzusehen sind (Art. 3 lit. c DSG). Diese Arten von Daten erfahren folglich im DSG eine strengere Reglementierung. Was die genetischen Daten konkret betrifft, sind diese nicht ohne Weiteres als besonders schützenswert zu qualifizieren. Als besonders schützenswert gelten vielmehr einzig die genetischen Daten, die bei genetischen Untersuchungen im medizinischen Bereich anfallen sowie die aus genetischen Untersuchungen zur Abklärung besonders schützenswerter Eigenschaften hervorgehenden Personendaten, wie etwa Daten über die Intimsphäre (Art. 31 Abs. 1 lit. b GUMG) oder die «Rassenzugehörigkeit» (Art. 31 Abs. 1 lit. c nGUMG). Genetische Daten aus Lifestyle-Untersuchungen oder zur Haar- oder Augenfarbe gelten dagegen nicht als besonders schützenswert im datenschutzrechtlichen Sinn. Die Differenzierung wird allerdings mit dem Inkrafttreten des totalrevidierten DSG und der geplanten Übernahme der pauschalen Definition von genetischen Daten als besonders schützenswert gemäss der revidierten Konvention 108 des Europarats obsolet werden (Rosenthal & Kessler, 2015, S. 13).

Nach der Qualifizierung von Personenangaben sind insbesondere die allgemeinen Verarbeitungsgrundsätze gemäss dem Datenschutzgesetz im Bund und denjenigen der Kantone einschlägig. Diese verlangen, dass die Datenbearbeitung rechtmässig sein (Art. 4 Abs. 1 DSG), nach Treu und Glauben erfolgen und den Grundsatz der Verhältnismässigkeit beachten muss (Art. 4 Abs. 2 DSG). Sie halten ferner fest, dass die Datenbearbeitung für die betroffene Person transparent gemacht werden muss (Art. 4 Abs. 4 DSG). Verlangt wird weiter, dass Personendaten nur zu dem ursprünglichen ersichtlichen Zweck bearbeitet werden dürfen (Art. 4 Abs. 3

DSG). Zudem wird die grenzüberschreitende Datenübergabe (Art. 6 DSG), die Datensicherheit (Art. 7 DSG) und die Datenbearbeitung durch Dritte (Art. 10a DSG) reguliert. Datenschutzgesetzlich wird schliesslich bestimmt, dass, sofern eine Einwilligung für die Datenbearbeitung erforderlich ist, diese erst gültig ist, wenn sie nach angemessener Information freiwillig erfolgt (Art. 4 Abs. 5 DSG). Für die Bearbeitung besonders schützenswerter Personendaten und Persönlichkeitsprofile wird zudem eine ausdrückliche Zustimmung der betroffenen Person verlangt (Art. 4 Abs. 5 DSG).

Das DSG regelt mit Blick auf Personendatenverarbeitungen durch Private, wann eine Personendatenbearbeitung als *nicht* persönlichkeitsverletzend zu gelten hat (Art. 12 DSG). Unterschieden wird zwischen zwei Konstellationen. Die erste betrifft Verarbeitungshandlungen, welche die allgemeinen Bearbeitungsgrundsätze (Rechtmässigkeit, Treu und Glauben, Verhältnismässigkeit, Zweckbindung und -erkennbarkeit) beachten, siehe Art. 12 Abs. 1 und Abs. 2 DSG *e contrario*. Die zweite Gruppe betrifft Verarbeitungshandlungen von allgemein zugänglich gemachten Personendaten, denen die Person nicht ausdrücklich widersprochen hat (Art. 12 Abs. 3 DSG). Daraus ergibt sich, dass nach dem DSG eine Datenbearbeitung im privaten Bereich nicht zwingend auf einer Einwilligung der betroffenen Person beruhen muss (Rosenthal & Kessler, 2015, S. 8). Es sei denn, es handelt sich um die Bearbeitung von besonders schützenswerten Personendaten oder Persönlichkeitsprofilen. In diesem letzten Fall ist die ausdrückliche Zustimmung der betroffenen Person erforderlich (Art. 4 Abs. 5 DSG). Zudem statuiert das Gesetz eine Informationspflicht für den Inhaber der Datensammlung (Art. 14 DSG; für den Bund Art. 18 DSG).

Das nGUMG konkretisiert viele der vorhin erwähnten Grundsätze im Bereich der genetischen Untersuchungen beim Menschen. Es hält zudem fest, dass sich die Bearbeitung von genetischen Daten subsidiär nach den Datenschutzbestimmungen des Bundes und der Kantone zu richten hat (Art. 10 Abs. 2 nGUMG). Das allgemeine Datenschutzrecht greift also da, wo das nGUMG keine spezielle datenschutzrechtliche Bestimmung vorsieht. Im Folgenden werden vor allem die Bestimmungen der Art. 7–12 nGUMG im Zentrum der Analyse stehen. Für die datenschutzrechtlich relevanten Bestimmungen betreffend Aufklärung und Einwilligung siehe Abschnitt 6.1.2.

6.3.2. Informationsrechte im nGUMG

Findet eine genetische Untersuchung statt, so hat die betroffene Person das Recht auf Mitteilung der aus dieser Untersuchung hervorgehenden Informationen. Das besagt Art. 7 nGUMG, welcher als Pendant zum datenschutzrechtlichen Auskunftsrecht (Art. 8 DSGVO) sowie als Ausfluss des verfassungsrechtlich verankerten Rechts auf informationelle Selbstbestimmung anzusehen ist. Die Bestimmung von Art. 7 nGUMG, die übrigens für alle Arten von genetischen Untersuchungen inklusive pränataler Untersuchungen gilt, räumt mit anderen Worten der betroffenen Person das Recht auf Kenntnis des Untersuchungsergebnisses, aber auch aller Daten, die dem Ergebnis zugrunde liegen, ein (Botschaft GUMG, 2017, S. 5664). Als betroffene Person gilt diejenige, die die Untersuchung veranlasst hat. Auch urteilsunfähigen Personen stehen die gleichen Informationsrechte zu, sobald sie die Urteilsfähigkeit erlangen. Für die Eltern oder sonstige vertretungsberechtigte Personen heisst dies, dass sie über Untersuchungsergebnisse Auskunft geben müssen (Botschaft GUMG, 2017, S. 5664 f.).

Das Recht auf Information reicht nur so weit, als ein Untersuchungsergebnis Gegenstand einer genetischen Untersuchung darstellen darf. So hat man kein Recht auf Kenntnis in Bezug auf Untersuchungsergebnisse, die man mit einer genetischen Untersuchung nicht ermitteln darf (Botschaft GUMG, 2017, S. 5665).

Eine nicht ganz nachvollziehbare Einschränkung erfährt das Recht auf Information im Rahmen der hier interessierenden genetischen Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs durch Art. 33 nGUMG. Gemäss dieser Bestimmung dürfen der betroffenen Person nur Ergebnisse der Untersuchung mitgeteilt werden, die deren Zweck entsprechen. Überschussinformationen dürfen wiederum nicht mitgeteilt werden. Diese Präzisierung wird in der Botschaft zum revidierten nGUMG durch folgendes Beispiel veranschaulicht (Botschaft GUMG, 2017, S. 5703): «Dient ein Test beispielsweise der Abklärung einer sportlichen Veranlagung, so dürfen mit dem Testresultat nur Aussagen zu dieser Veranlagung gemacht werden, auch wenn die dafür verwendete Methode auch andere Resultate liefert, beispielsweise zum Verletzungsrisiko.» Es bleibt unklar, welches Ziel mit dieser Einschränkung verfolgt wird. So ist beispielsweise nachvollziehbar, dass man von einem Labor nicht erwarten darf, dass es alle möglichen bei einer genetischen Untersuchung anfallenden und mit dem Zweck der Untersuchungen nicht in Verbindung stehenden Informationen auswer-

tet und interpretiert, da dies wohl seine fachlichen Kompetenzen vollkommen überschreiten würde. Dies sollte aber nicht heissen, dass man kein Recht auf Einsicht in die Daten hat, die dem Labor vorliegen, einschliesslich der darin enthaltenen Überschussinformationen (Rosenthal & Kessler, 2015, S. 37).

Da genetische Daten auch geteilte Daten sind, ist das Kollisionspotenzial bei der Wahrnehmung der entsprechenden Informationsrechte gross. Für diese Fälle sieht das Gesetz eine Reihe von Kollisionsnormen vor, die separat besprochen werden (siehe Abschnitt 6.3.6).

Das Spiegelbild vom Recht auf Information (Art. 7 nGUMG) stellt schliesslich das Recht auf Nichtwissen (Art. 8 nGUMG) dar. Dabei handelt es sich um das Recht, die Kenntnisnahme der Untersuchungsergebnisse zu verweigern. Ein solches Recht kennt das Datenschutzrecht nicht. Die Statuierung eines solchen speziell für den Bereich genetischer Untersuchungen geltenden Rechts wird folglich damit begründet, dass die Kenntnisnahme der Untersuchungsergebnisse mit psychischen Belastungen einhergehen und generell negative Auswirkungen auf die Lebensführung der betroffenen Person haben kann (Botschaft GUMG, 2002, S. 7416). Mit dieser Fokussierung auf die psychologischen Aspekte der Problematik wird aber ein struktureller Aspekt verkannt, der diesem neuen Recht eigen ist. Vor dem Hintergrund der Theorie der reflexiven Modernisierung lässt sich namentlich das Recht auf Nichtwissen als eine Reaktion auf die krisenhafte Lage erklären, in der sich die Moderne befindet, wonach «oftmals mehr Forschung und genauere wissenschaftliche Erkenntnis mehr Uneindeutigkeit und grössere Ungewissheit erzeugen» (U. Beck & May, 2001, S. 248). Nicht zufällig war zu Beginn dieses Abschnitts vom verkehrten Spiegelbild des Rechts auf Wissen/Information die Rede. Denn das Recht auf Nichtwissen setzt Wissen voraus wie auch grössere kognitive und normative Ungewissheit. Nirgends kann ebendiese Verzahnung zwischen den beiden Polen (Wissen und Nichtwissen) besser beobachtet werden als in der spezifischen Form, die das Arzt-Patient-Verhältnis gegenwärtig einnimmt. Seine Verwandlung von einem hierarchischen Verhältnis in eine nicht hierarchische Kommunikationsstruktur, in der sich die Rolle des Arztes in einem nicht direktiven Beratungsgespräch bekanntlich erschöpft, sei nicht nur aus Gründen der Stärkung der Selbstbestimmung der Patienten bedingt. Diese Bewegung ist vielmehr durch den Zuwachs an gewusstem Nichtwissen diktiert. Die dadurch hervorgerufenen Lücken kognitiver Ungewissheit und normativer Unsicherheit seien wiederum durch einen Rückgriff auf ein fikti-

ves Subjekt geschlossen, welches im Modus einer Selbsttranszendierung sich in die Lage versetzen soll, zu wissen, was es nicht wissen möchte (May, 2004, S. 195). Oder anders gesagt: Dem einzelnen Menschen wird mit der Illusion eines vermeintlich selbstbestimmt gewählten Nichtwissens zugleich zugemutet, die aus der wachsenden Unsicherheit folgenden Risiken individuell zu tragen und zu akzeptieren.

6.3.3. Umgang mit Überschussinformationen

Überschussinformationen sind in der Literatur auch als «Zufallsbefunde» (*incidental findings*), «Zusatzbefunde» (*secondary findings*) oder «Nebenbefunde» (*unsolicited findings*) bekannt (Fleischer, 2018, S. 79). Der Gesetzgeber hat beim Erlass des ursprünglichen GUMG das Potenzial einer parallelen Analyse von Tausenden bis Millionen von DNA-Sequenzen nicht vorgesehen. Vielmehr ist er von der Vorstellung der Untersuchung von spezifischen DNA-Sequenzen ausgegangen.⁵⁸ Die Anwendung dieser neuen Technologien hat aber dazu geführt, dass nunmehr Untersuchungsergebnisse anfallen, die für die im konkreten Einzelfall zu klärende Fragestellung nicht benötigt werden (Botschaft GUMG, 2017, S. 5656). Diese Problematik wurde im Rahmen der Revision des GUMG erkannt und mit entsprechenden Bestimmungen reguliert.

Im nGUMG werden Überschussinformationen neu als «das Ergebnis einer genetischen Untersuchung, das für deren Zweck nicht benötigt wird», definiert (Art. 3 lit. n GUMG). Nach dem datenschutzrechtlichen Memorandum zum totalrevidierten nGUMG wird zwischen zwei Kategorien von Überschussinformationen unterschieden, nämlich zwischen vermeidbaren und unvermeidbaren Überschussinformationen (Rosenthal & Kessler, 2015, S. 39). Als vermeidbare Überschussinformationen werden Untersuchungsergebnisse bezeichnet, die nicht durch den von der Aufklärung und Einwilligung gedeckten Zweck der genetischen Untersuchung erfasst sind. Mit unvermeidbaren Überschussinformationen sind weitere Schlüsse gemeint, die man aus der Interpretation der erzielten Resultate ziehen kann und die nicht durch den Zweck der genetischen Untersuchung abgedeckt

⁵⁸ Von einer ähnlichen Ausgangslage ging übrigens auch der deutsche Gesetzgeber aus (Fleischer, 2018, S. 78).

sind. In der Praxis dürfte sich die Grenzziehung zwischen diesen beiden Typen von Überschussinformationen als wenig praktikabel erweisen. Der Begriff «Überschussinformation» ist jedenfalls im Sinne des nGUMG als Oberbegriff zu verstehen, der alle möglichen Überschussinformationen erfasst, unabhängig von ihrer Qualität oder Aussagekraft (Botschaft GUMG, 2017, S. 5656).

Das Gesetz verlangt, dass bei der Durchführung von genetischen Untersuchungen die Entstehung von Überschussinformationen generell so weit als möglich vermieden werden soll (Art. 9 nGUMG). Dieser Grundsatz ist als Ausfluss des Verhältnismässigkeitsprinzips anzusehen (siehe Art. 4 Abs. 2 DSGVO). Er impliziert vor allem zweierlei: Erstens die Pflicht zur Auswahl derjenigen Untersuchungsmethode, die verspricht, dass keine Überschussinformationen beziehungsweise Überschussinformationen nur in geringerem Ausmass generiert werden. Zweitens die Pflicht zur Interpretation der untersuchten Sequenz nur im Hinblick auf jene Daten, die für den Zweck der Untersuchung relevant sind (Botschaft GUMG, 2017, S. 5667 f.). Das Gesetz antizipiert die Generierung von Überschussinformationen und versucht einzig sicherzustellen, dass dabei das Verhältnismässigkeitsprinzip beachtet wird. Für den Umgang mit Überschussinformationen wäre es allerdings sinnvoll, wenn im Gesetz oder im Ausführungsrecht der Einsatz von technischen Lösungen, wie beispielsweise Filter, vorgesehen wäre.

Das Gesetz hält weiterhin fest, dass die betroffene Person über die Möglichkeit der Entstehung von Überschussinformationen sowie über die diesbezüglichen Einschränkungen ihres Rechts auf informationelle Selbstbestimmung aufgeklärt werden muss (Art. 6 lit. d und e nGUMG). Eine entsprechende Einschränkung des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung im Hinblick auf die Kenntnisnahme von Überschussinformationen wurde bereits thematisiert. Dabei handelt es sich um das Mitteilungsverbot von Überschussinformationen für genetische Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs (Art. 33 nGUMG). Für genetische Untersuchungen im medizinischen Bereich gilt wiederum kein Mitteilungsverbot. Im medizinischen Bereich soll die Person hingegen nicht nur über die Möglichkeit der Entstehung von Überschussinformationen aufgeklärt werden, sondern auch selbst entscheiden, welche Überschussinformationen sie zur Kenntnis nehmen möchte und welche nicht. Diese differenzierte Regulierung des Umgangs mit Überschussinformationen in Abhängigkeit davon, in welchem Bereich sie anfallen, ist aus datenschutzrechtlicher Perspektive wenig nachvollziehbar; eher wäre eine einheitliche

Regulierung des Umgangs mit Überschussinformationen angebracht. Eine andere Frage, die international intensiv diskutiert wird, ist, ob die Mitteilungspflicht entsprechend konturiert wird durch die Festlegung von konkreten Positivlisten von genetischen Varianten oder durch die Definition von allgemeinen Kriterien für unbedingt rückzumeldende Informationen (Fisher, Achilles, Tönnies, & Schmidtke, 2015; Fleischer, 2018, S. 81).

Weitere Fragen im Hinblick auf den Umgang mit Überschussinformationen stellen sich schliesslich im forschungsbezogenen Kontext, der unter den Anwendungsbereich des Humanforschungsgesetzes (HFG) fällt. Hingewiesen sei an dieser Stelle lediglich auf Art. 8 HFG, der ebenfalls ein Recht auf Information der betroffenen Person über alle ihre Gesundheit betreffenden Gesundheitsdaten inklusive Überschussinformationen vorsieht. Das Problematische an Art. 8 HFG (wie auch an den entsprechenden Bestimmungen des nGUMG) liegt aber darin, dass Bestimmungen wie die vorhin erwähnten eine «privatistische» Orientierung aufweisen, da sie die Mitteilungspflicht nur auf Ergebnisse beschränken, welche die Gesundheit der betroffenen Personen betreffen. Weiter gehende Informations- und Konsultationsoptionen werden bewusst verdrängt (Karavas, 2018, S. 262).

6.3.4. Datensicherheit

Der Katalog der datenschutzrechtlichen Bestimmungen im nGUMG wird mit Art. 10 und 11 ergänzt. Diese beiden Bestimmungen betreffen einerseits Fragen der Datensicherheit, andererseits Fragen der Dauer der Aufbewahrung von Proben und genetischen Daten.

Art. 10 nGUMG besagt im ersten Absatz, dass die Personen, die mit Proben umgehen oder genetische Daten bearbeiten, geeignete technische und organisatorische Massnahmen treffen müssen, die den Schutz der Proben und Daten vor unbefugtem Umgang oder unbefugter Bearbeitung garantieren. Im zweiten Abschnitt wird auf den subsidiären Schutz von Proben und Daten durch das Datenschutzrecht des Bundes und der Kantone verwiesen – ein Thema, das bereits oben bei der Besprechung des Verhältnisses zwischen nGUMG und DSG angeschnitten wurde.

Wie in der Literatur festgehalten, sind für die Datensicherheit drei Maximen relevant: die Vertraulichkeit, Verfügbarkeit und Integrität (Sigrist, 2018, S. 12). Vertraulichkeit bedeutet, dass nur befugte Personen Zugang zu den Daten haben dürfen. Die Integrität bezieht sich wiederum auf den Um-

stand, dass eine Änderung der Daten nur durch befugte Personen und in zulässiger Weise erfolgen darf. Schliesslich verlangt der Grundwert der Verfügbarkeit, dass die Daten in angemessener Zeit verfügbar bleiben (Art. 11 nGUMG, siehe unten).

Die Vertraulichkeit soll durch geeignete Massnahmen gewährleistet werden. Damit sind sowohl technische wie auch bauliche Massnahmen gemeint. Zu solchen Massnahmen gehört die Entwicklung eines Berechtigungskonzepts für die verschiedenen Personen, die mit Daten und Proben in Kontakt kommen, die Pflicht zur Protokollierung des Umgangs mit den Proben und Daten, die Errichtung von physischen und digitalen Zutrittsbeschränkungen (Überwachungskameras, Firewalls etc.), die Speicherung von Daten auf einem zentralen Server beziehungsweise umgekehrt die Vermeidung der Speicherung der Daten auf mobilen Datenträgern (wie z. B. externe Festplatten, Laptops etc.), die Bearbeitung von Daten nur innerhalb des geschützten Raums und schliesslich Vorkehrungen, die sicherstellen, dass die Kommunikation mit dem Labor vertraulich erfolgt (Sigrist, 2018, S. 15).

Es bleibt die Frage, wie der Schweizer Gesetzgeber garantieren kann, dass den Bestimmungen zur Datensicherheit im Fall einer Auslandsübermittlung von genetischen Daten und Proben tatsächlich Folge geleistet wird. Auf diesen Punkt wird im Rahmen des nGUMG nicht gesondert eingegangen. Die Verfasserinnen und Verfasser der Botschaft zum nGUMG begnügen sich an dieser Stelle mit einem generellen Verweis auf das DSG, und zwar auf Art. 6 und 10a DSG, wonach die Bekanntgabe von Personendaten ins Ausland grundsätzlich nur zulässig ist, wenn gesetzlich oder vertraglich ein angemessener Datenschutz gewährleistet wird. Darüber hinaus wird auf die Möglichkeit der betroffenen Personen hingewiesen, bei Vorliegen eines entsprechenden Anknüpfungspunkts (z. B. Wohnsitz in der Schweiz) eine Persönlichkeitsverletzungsklage vor einem Schweizer Gericht zu erheben (Botschaft GUMG, 2017, S. 5669). Auf eine weitere, eventuell noch effizientere Kontrollmöglichkeit verweisen die Verfasser des datenschutzrechtlichen Memorandums zur Totalrevision des GUMG. Sie empfehlen in Fällen, wo eine Einfuhr von Produkten (z. B. Probenentnahmekits) erfolgt, einen Rückgriff auf die Kontrollmöglichkeiten der Zollverwaltung: «So wäre es denkbar, die Einfuhr entsprechender Produkte nur zuzulassen, wenn diese entweder bereits mit Konsumenteninformationen versehen sind, die den gleichen gesetzlichen Anforderungen genügen, oder diese von einer in der Schweiz befindlichen Stelle den gesetzlichen

Anforderungen entsprechend nachgerüstet werden» (Rosenthal & Kessler, 2015, S. 59).

Rechtsanwendungsschwierigkeiten werden aber dennoch weiterhin existieren. Und diese lassen sich – wie auch in anderen Fällen (Baetge, 2009) – mithilfe von nationalem Recht nur schwer beheben. Somit stellt die entsprechende Gesetzgebung zum Teil eine Art symbolische Gesetzgebung dar, die an das kontrafaktische Festhalten an den eigenen normativen Erwartungen nur bloss appelliert.

In engem Konnex mit Art. 10 nGUMG steht Art. 11 nGUMG, der einen weiteren Aspekt der Datensicherheit reguliert, namentlich die Dauer der Aufbewahrung von Proben und genetischen Daten. Demnach dürfen Proben und Daten nur so lange aufbewahrt werden, wie dies erforderlich ist «a. zur Durchführung der Untersuchung, einschliesslich der Qualitätssicherung, b. zur Verwendung zu einem weiteren Zweck, und c. zur Erfüllung kantonaler Vorschriften, insbesondere betreffend die Führung von Patientendossiers». Mit der Bestimmung wird ebenfalls dem datenschutzrechtlichen Grundsatz der Verhältnismässigkeit Rechnung getragen. Adressat der Norm sind alle Einrichtungen, die Proben und genetische Daten aufbewahren, insbesondere Laboratorien. Die Dauer der Aufbewahrung bemisst sich gemäss lit. a daran, was als erforderlich erscheint vor allem für die Durchführung einer genetischen Untersuchung einschliesslich der Qualitätssicherung. Wie in der Botschaft zum nGUMG festgehalten wird, erfasst der Begriff der Durchführung alle Schritte von der Entnahme der Probe bis zur Mitteilung des Ergebnisses (Botschaft GUMG, 2017, S. 5670). Für die Bemessung der erlaubten Aufbewahrungsdauer muss auch die Pflicht der Laboratorien berücksichtigt werden, die Qualität der Untersuchung zu gewährleisten. Zur Qualitätssicherung gehört unter anderem auch die Gewährleistung der Rückverfolgbarkeit. Die Laboratorien sollten entsprechend in der Lage sein, die Richtigkeit der Untersuchungsergebnisse durch die Rückverfolgbarkeit der einzelnen Schritte beweisen zu können. Daraus schliessen die Verfasserinnen und Verfasser der Botschaft, dass für Untersuchungen für seltene Krankheiten eine längere Aufbewahrungsdauer zur Qualitätssicherung notwendig ist (Botschaft GUMG, 2017, S. 5670).

Mit lit. b entsteht allerdings der Eindruck, dass die mit lit. a erzielte Begrenzung der Aufbewahrungsdauer wieder relativiert beziehungsweise dass die Aufbewahrungsdauer hiermit unbegrenzt perpetuiert werden

kann. Das Gesetz spricht an dieser Stelle generell von Verwendung zu einem anderen Zweck. Es ist aber fraglich, ob ein bestimmter Zweck genannt werden muss oder ob eine allgemeine diesbezügliche Kundgabe des Datenbankbetreibers genügt. Art. 11 lit. b nGUMG ist freilich in Verbindung mit Art. 12 nGUMG auszulegen, wonach die Weiterverwendung von Proben und genetischen Daten an die diesbezügliche Aufklärung und Einwilligung der betroffenen Person geknüpft wird. Danach verlangt der datenschutzrechtliche Grundsatz der Zweckbindung, dass die Weiterverwendung nur zu einem hinreichend bestimmten Zweck, auf den übrigens im Rahmen des Aufklärungsgesprächs eingegangen und für den eine Einwilligung erteilt werden muss, als zulässig anzusehen ist (Botschaft GUMG, 2017, S. 5672). Was als hinreichend bestimmt gilt, ist wiederum auslegungsbedürftig.

6.3.5. Weiterverwendung von Proben und genetischen Daten

Medienberichten zufolge verfügen private Anbieter von DTC-Genests wie z. B. Ancestry.com, 23AndMe, MyHeritage and FamilyTreeDNA über immense Datenbanken mit den Proben und den genetischen Daten ihrer Kundinnen und Kunden, die einen wirtschaftlichen und wissenschaftlichen Wert darstellen und Teil des Geschäftsmodells dieser Firmen sind (siehe Kapitel 3, insbesondere Abschnitt 3.5.7).

Festzuhalten ist, dass diese Weiterverwendung von Proben und genetischen Daten von den einschlägigen Bestimmungen des Humanforschungsgesetzes erfasst wird. Es handelt sich hierbei um die Weiterverwendung zu Forschungszwecken, wobei der Begriff der Forschung hier im Sinne des Humanforschungsgesetzes zu verstehen ist, namentlich als Forschung zu Krankheiten und zu Aufbau und Funktion des menschlichen Körpers (siehe Art. 2 HFG).

Die Weiterverwendung von biologischem Material und gesundheitsbezogenen Personendaten ist in den Art. 17 sowie Art. 32–35 HFG geregelt. Art. 17 HFG betrifft zunächst den Fall, «dass schon im Zeitpunkt der Entnahme von Körpersubstanzen oder der Erhebung von Daten klar ist, dass diese später für Forschungszwecke verwendet werden» (Gächter & Rüttsche, 2018, S. 150). In diesem Fall verlangt der Gesetzgeber die Einholung der Einwilligung der betroffenen Person beziehungsweise seine Informierung über sein Widerspruchsrecht schon im Zeitpunkt der Entnahme beziehungsweise Erhebung (Karavas & Rüttsche, 2015). Allerdings

kann das Versäumnis der Einholung der Einwilligung in die Weiterverwendung für Forschungszwecke gemäss Art. 17 HFG durch die Einholung der Einwilligung spätestens vor der Weiterverwendung (Art. 32 bzw. 33 HFG) korrigiert werden. Dies ergibt sich nicht nur aus den Materialien zum Verordnungsrecht (siehe Erläuternder Bericht über die Verordnungen zum Humanforschungsgesetz, S. 71 ff. [zu Art. 28 HFV]), sondern auch aus dem Hauptzweck von Art. 17 HFG, der unter anderem im Abbau von Forschungshindernissen und somit der Erleichterung von Forschungsabläufen besteht (Botschaft zum Humanforschungsgesetz, 2009, 8107). Betreffend die Modalitäten der Einwilligung verweist Art. 17 HFG ferner auf Art. 32 f. HFG (Rudin, 2015).

In Art. 32 HFG wird die Weiterverwendung von biologischem Material und genetischen Daten reglementiert. Ist eine Weiterverwendung des biologischen Materials beziehungsweise der genetischen Daten in unverschlüsselter Form geplant, dann bedarf es gemäss Art. 32 Abs. 1 HFG einer spezifischen Einwilligung nach hinreichender Aufklärung der betroffenen Person beziehungsweise der gesetzlichen Vertretung oder der nächsten Angehörigen über das geplante Forschungsprojekt. Ist eine Weiterverwendung in verschlüsselter Form geplant, dann genügt gemäss Art. 32 Abs. 2 HFG eine Generaleinwilligung. Sofern schliesslich das biologische Material oder die genetischen Daten in anonymisierter Form weiterverwendet werden sollen, sind gemäss Art. 32 Abs. 3 HFG die betroffene Person beziehungsweise die gesetzliche Vertretung oder die nächsten Angehörigen über ihr Widerspruchsrecht zu informieren.

Für die Weiterverwendung von nicht genetischen Gesundheitsdaten gelten nach Art. 33 HFG erleichterte Anforderungen. Entsprechend sieht der Gesetzgeber vor, dass man bei der Weiterverwendung von solchen Daten in unverschlüsselter Form nur eine Generaleinwilligung einzuholen braucht (Art. 33 Abs. 1 HFG). Im Fall einer Weiterverwendung in verschlüsselter Form ist nur über das Widerspruchsrecht zu informieren (Art. 33 Abs. 2 HFG). Die Weiterverwendung von anonymisierten nicht genetischen Gesundheitsdaten ist schliesslich voraussetzungslos erlaubt.

Aus dem bereits Erwähnten ergibt sich damit eindeutig, dass der Gesetzgeber hier ein abgestuftes Regelungskonzept vorsieht, «je nachdem, ob es sich um Forschung mit biologischem Material bzw. genetischen Daten oder mit nichtgenetischen gesundheitsbezogenen Personendaten handelt und ob diese Materialien und Daten in unverschlüsselter, verschlüsselter oder

anonymisierter Form vorliegen» (Botschaft zum Humanforschungsgesetz, 2009, S. 8083).

Wie ist aber diese differenzierte Vorgehensweise zu begründen? Die Botschaft zum Humanforschungsgesetz enthält an verschiedenen Stellen (2009, S. 8081 und 8083) interessante Hinweise bezüglich dieser differenzierten Vorgehensweise des Gesetzgebers, welche zudem Aufschluss über sein Verständnis von der persönlichkeitsrechtlichen Relevanz von biologischem Material und gesundheitsbezogenen Personendaten geben. Demnach wird die differenzierte Reglementierung von Körpersubstanzen und Daten durch deren genetische Relevanz gerechtfertigt. Und mit «genetischer Relevanz» ist hier nichts anderes als die Möglichkeit der Herstellung eines Bezugs zum Erbbild der betroffenen Person gemeint. Abgesehen davon, dass diese Differenzierung zwischen genetischen und nicht genetischen Gesundheitsdaten eher einem schroffen genetischen Exzptionalismus geschuldet bleibt, der nicht vor Kritik gefeit wäre, stellt sich die weitere Frage, ob man das rechtliche Interesse der betroffenen Person an ihren Proben und Daten auf die Vermeidung der Gefahr einer Individualisierung reduzieren darf.

Die Frage wäre eher zu verneinen. Grund dafür wäre folglich die enge Verschleifung zwischen höchstpersönlichen Rechten und subjektiven Interessen im liberalen Rechtsstaat. Wie von Freier (2005, S. 325) hierzu konstatiert: «[Höchstpersönliche] Rechte stehen subjektiven Bestimmungen offen, seien sie weltanschaulicher oder religiöser oder auch «nur» emotionaler oder irrational-voluntaristischer Natur. So mag es den religiös-weltanschaulichen Bindungen oder den politischen Überzeugungen des Betroffenen widersprechen, überhaupt zu den entsprechenden Forschungen oder zu ganz bestimmten Forschungen einen Beitrag zu leisten, und zwar ganz unabhängig davon, ob eine Individualisierung der Ergebnisse möglich ist. Es mögen aber auch vergleichsweise «schnöde» Erwägungen zum wirtschaftlichen Wert der Probe und den bei anderen zu erwartenden Gewinnen sein, welche jedenfalls die unentgeltliche Weggabe von Körpersubstanz hindern.» Der Schluss, den der Autor daraus zieht, lautet entsprechend wie folgt (Von Freier, 2005, S. 326): «Die Behauptung, dass außerhalb der Sorge vor der Individualisierung kein anderes Interesse bestehe, geht daher fehl.»

Weitere Interessen oder Motive ausser der Sorge vor Individualisierung werden aber durch das datenschutzrechtliche Paradigma, welches übri-

gens nicht nur dem HFG, sondern auch dem nGUMG zugrunde liegt, nicht erfasst. Darin manifestiert sich eine der grössten Schwachstellen dieses Paradigmas, dass es nämlich die persönlichkeitsrechtliche Relevanz der Proben und genetischen Daten dadurch beschneidet, indem es sie auf ein blosses Bedürfnis nach Schutz vor Individualisierung reduziert.

Art. 12 nGUMG regelt den Fall einer Verwendung von Proben und genetischen Daten zu anderen Zwecken als der Forschung. «Als ein anderer bzw. neuer Zweck [gilt gemäss Botschaft (2017, S. 5671)] jeder Umgang mit Proben und genetischen Daten, der nicht mit der Durchführung einer genetischen Untersuchung zusammenhängt, über welche die betroffene Person immer nach Art. 5 zu entscheiden hat. Beispielhaft erwähnt werden kann die Verwendung von Proben und genetischen Daten zur technischen Entwicklung von Laborgeräten, Untersuchungsmethoden oder Informatikmitteln.» Als kein neuer Zweck gilt die Nutzung der Proben und genetischen Daten im Rahmen des nach Art. 28 Abs. 3 nGUMG erforderlichen Qualitätsmanagementsystems sowie ferner die Verwendung dergleichen als Kontrollmaterial für andere genetische Untersuchungen oder für die Validierung einer neuen vom Labor verwendeten Methode beziehungsweise eines neuen Geräts. Gleiches gilt auch für die Nutzung von Proben und genetischen Daten zu Schulungszwecken des Personals eines Labors (Botschaft GUMG, 2017, S. 5672). Die Verwendung der Proben und genetischen Daten zu Forschungszwecken, die nicht unter den Anwendungsbereich des Humanforschungsgesetzes fällt, wie beispielsweise Forschung zu Abstammungsfragen, unterliegt wiederum der Bestimmung von Art. 12 nGUMG.

Der *erste* Absatz von Art. 12 nGUMG verlangt, dass die betroffene Person beziehungsweise, falls diese urteilsunfähig ist, die zu ihrer Vertretung berechtigte Person einer Verwendung ihrer Proben oder genetischen Daten in unverschlüsselter oder verschlüsselter Form zu einem anderen Zweck ausdrücklich zustimmen muss. Ist eine Weiterverwendung dergleichen in anonymisierter Form beabsichtigt, so muss nach dem *zweiten* Absatz von Art. 12 nGUMG die betroffene Person darüber vorgängig informiert werden. Ihr muss ferner ein Widerspruchsrecht eingeräumt werden. Falls man also der Anonymisierung nicht ausdrücklich widersprochen hat, dürfen die nunmehr anonymisierten Proben und Daten zu anderen Zwecken weiterverwendet werden, was wiederum heisst, dass die betroffene Person mangels Personenbezugs keine berechtigten Interessen daran mehr geltend machen kann und in die nachgelagerten Vorgänge nicht mehr einbezogen

werden muss. Problematisch ist hier nicht der Umstand, dass heutzutage eine absolute Anonymisierung unmöglich erscheint und genetische Daten allenfalls pseudonymisiert werden können, sondern dass anderweitige persönlichkeitsrechtliche Interessen der Person als bloss der Schutz vor Individualisierung verdrängt werden.

Eine weitere Frage, die sich in Zusammenhang mit Art. 12 Abs. 1 nGUMG stellt, betrifft die Konkretetheit der Bestimmung des Zwecks, der weiterverfolgt wird: Wie präzise soll die betroffene Person im Rahmen des Aufklärungsgesprächs über den weiteren Zweck informiert werden? In der Botschaft zum nGUMG (2017, S. 5672) wird diesbezüglich festgehalten, dass «vorgängig hinreichend über die geplante Verwendung zu einem anderen Zweck informiert werden [muss]». Ausserdem seien «Informationen über Ort und Dauer der geplanten Weiterverwendung [...] abzugeben». Dabei überlässt es der Gesetzgeber der «Privatautonomie», wie konkret oder detailliert Zwecke festgelegt werden, und ermöglicht auch eine breite Einwilligung («Generalkonsent»).

Es sei dahingestellt, ob das Rechtsinstitut der Generaleinwilligung zur Effektuierung des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung, von dem der Gesetzgeber hier ausgeht, tatsächlich beiträgt oder ob es sich dabei nicht eher um den Versuch einer Kompatibilisierung von unverträglichen Handlungslogiken (Therapie vs. Erkenntnisgewinn usw.) handelt (Karavas, 2018, S. 226). Hilfreich wäre es jedenfalls, wenn der Gesetzgeber die Reichweite privatautonom Handelns an dieser Stelle näher konturieren würde.

6.3.6. Abgrenzungsprobleme personenbezogener/geteilter Information

Das datenschutzrechtliche Paradigma knüpft an das normative Ideal eines autonomen und isolierten Willenssubjekts an, welches als ausschliesslicher Zurechnungspunkt für die es betreffenden Daten figuriert. Diese individualistische Ausrichtung stösst heutzutage an Grenzen und wird vermehrt infrage gestellt.

Die Gründe für die geäusserte Kritik sind allerdings nicht rein theoretischer Natur. Gemeint ist mit anderen Worten nicht die allgemeine sozialwissenschaftliche Kritik am Datenschutzrecht, die auf die prinzipielle Unmöglichkeit einer informationellen Selbstbestimmung über Daten hinweist. Para-

debeispiel für eine solche Kritik ist übrigens Nassehis Kritik. Nach Nassehi (Nassehi, 2019, S. 295) «[enthält] der Begriff der informationellen Selbstbestimmung eine *contradictio in adjecto*», weil erst durch eine entsprechende Bedeutungszuschreibung etwas Beobachtetes zu einer Information wird. Information liege «im Auge des Rezipienten» und werde erst in komplexen sozialen Situationen als solche hervorgebracht. Der individualistische Grundtenor des Datenschutzrechts wird aber heute nicht angezweifelt, weil – wie Nassehi richtig anmerkt – der Begriff des Datums ein dyadisches Verhältnis zwischen Ego und Alter voraussetzt, also gar nicht allein individualistisch gedacht werden kann. Der individualistische Grundtenor des Datenschutzrechts stösst vielmehr im Zeitalter der Genetik an Grenzen wegen der Tatsache, dass genetische Daten sich dadurch auszeichnen, dass sie geteilte Daten sind (Widdows & Cordell, 2013, S. 36), d. h. Daten, die man mit den nächsten Blutsverwandten beziehungsweise mit weiteren Mitgliedern einer (in einigen Fällen genetisch geschlossenen) ethnischen Gruppe von Menschen (siehe für Ashkenazi-Juden Dorff und Zoloth, (2015); für indigene Völkergemeinschaften Berthier-Foglar, Collingwood-Whittick und Tolazzi (2012)) teilt. Dabei handelt es sich um einen Aspekt, welcher im herrschenden datenschutzrechtlichen, aber auch bioethischen Diskurs völlig ausgeblendet wird (Laurie, 2002, S. 93).

Das von der liberalen Tradition angenommene, souveräne und autonome Subjekt, welches angeblich in der Lage ist, völlig abgekoppelt von seinen sonstigen sozialen sowie biologischen Beziehungsnetzen rationale Entscheidungen über die Verwendung seiner biologischen Potenzen zu treffen, wird heute durch die genetische Revolution vermehrt infrage gestellt. Viel passender wäre es entsprechend, würde man das genetische Subjekt eher als ein *connected self* auffassen (Widdows & Cordell, 2013), welches aufgrund seiner körperlichen Eigenschaften und genetischen Charakteristika in neue Vergemeinschaftungsformen und Identitätspolitiken verstrickt ist (Lemke & Wehling, 2009; Petryna, 2003; Rabinow, 2004; Rose & Novas, 2005).

Dieser Problematik trägt aber der Schweizer Gesetzgeber nicht genügend Rechnung. Die Bestimmung von Art. 7 Abs. 2 nGUMG stellt eine Art Kollisionsrecht dar. Sie bestimmt, wem das Recht auf Mitteilung einer genetischen Information im Fall miteinander konfligierender Informationsinteressen zusteht. Daraus ergibt sich indirekt, dass das Recht auf Mitteilung grundsätzlich der betroffenen Person zusteht, d. h. derjenigen Person, «deren Erbgut untersucht wird oder von der ein DNA-Profil erstellt wird und

von der entsprechende Proben oder Daten vorliegen». Einer anderen Person dürfen die Informationen aus einer genetischen oder pränatalen Untersuchung nur mit ausdrücklicher Zustimmung der betroffenen Person mitgeteilt werden; insbesondere werden Verwandte und Ehepartnerinnen und -partner als Personen identifiziert, denen dies mitgeteilt werden *solite* (Botschaft zum nGUMG 2017, S. 5665).

Das Recht der betroffenen Person gilt allerdings nicht uneingeschränkt. Es unterliegt vielmehr gewissen Restriktionen, die sich entweder aus dem nGUMG oder aus anderen Gesetzen ergeben. So kann sich eine Ärztin oder ein Arzt durch die zuständige Behörde vom Berufsgeheimnis entbinden lassen, wenn die Zustimmung der betroffenen Person fehlt und sie es für wichtig hält, dass das Ergebnis einer genetischen Untersuchung einer anderen Person mitgeteilt werden muss (Art. 26 Abs. 3 nGUMG). Ebenfalls werden bei der Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung von Abstammungsfragen im Rahmen eines Zivilverfahrens die Ergebnisse den beteiligten Parteien und involvierten Behörden mitgeteilt (Art. 49 und 50 nGUMG). Aus datenschutzrechtlicher Perspektive kann aber das Kollisions- und Konfliktpotenzial dadurch nur entschärft und nicht ganz ausgeräumt werden. Dieser Aspekt wird in der Botschaft zum nGUMG eingesehen. Die Lösung, die wiederum für die Überwindung dieses Dilemmas vorgeschlagen wird, verfängt sich jedoch im eigenen individualistischen Paradigma. Neben der angesprochenen Entbindung von Ärztinnen und Ärzten vom Berufsgeheimnis im medizinischen Bereich wird in allen anderen Bereichen «im Streitfall» die Anrufung der «(Gerichts-) Behörden» für eine Einzelfallentscheidung als Lösung angeführt, um die Rechte der Beteiligten beziehungsweise Betroffenen an Informationen oder Nichtwissen zu klären (Botschaft GUMG, 2017, S. 5666). Die Probleme, welche die individualistische Ausrichtung hervorruft, sollen also mit den gleichen individualistischen Mitteln behoben werden, die zu deren Entstehung eben beigetragen haben – ein *circulus vitiosus*.

In der Literatur werden Modelle diskutiert, welche zwar die individualistische Ausrichtung des Datenschutzrechts nicht ganz verwerfen, sich dennoch vom Datensubjekt als einzigem Bezugspunkt des Datenschutzes vorsichtig distanzieren, indem sie nunmehr die Familie als neuen Referenzpunkt wählen. Das erste ist das sogenannte *Family-Covenant-Modell*, bei dem die Familie entscheidet, wie Gentestresultate in der Familie geteilt werden. Dadurch sollen individuelle und familiäre Interessen besser ausbalanciert werden (Widdows & Cordell, 2013, S. 94). Das zweite Modell ist

das *Joint-Account-Modell*, welches genetische Informationen als primär familienbezogene und eben nicht als individualbezogene Informationen ansieht und behandelt. Nach diesem Modell wird entsprechend die Nicht-Teilung der Informationen unter den Familienangehörigen als Ausnahme von der Grundregel der Teilung betrachtet (Widdows & Cordell, 2013, S. 95). In der Literatur wird zudem die Frage diskutiert, ob die DTC-Gentestunternehmen vor diesem Hintergrund im Rahmen des Einwilligungsverfahrens die Kundinnen und Kunden sowie deren Angehörige über die möglichen Auswirkungen der Verwendung und Verknüpfung ihrer Daten informieren sollen (Wallace et al., 2015).

Mit diesen Modellen kann man das Konfliktpotenzial freilich nicht ganz ausschliessen. Sie tragen aber immerhin dem Umstand Rechnung, dass wir aufgrund der spezifischen Natur von genetischen Informationen enger miteinander verbunden sind, als das liberale Rechtsmodell es wahrhaben möchte. Es braucht nicht erwähnt zu werden, dass sie dadurch zur Genetisierung der Familie, d. h. zu einer Rekonzeptualisierung familiärer Verhältnisse vor dem Hintergrund genetischen Wissens (Dolgin, 2008) beitragen. Dieser Trend beginnt allerdings nicht erst mit der Entwicklung von solchen Modellen, sondern mit der Rekonzeptualisierung des menschlichen Individuums in genetischer Hinsicht. Dabei handelt es sich um einen gesellschaftlichen Trend, der von Anfang an durch das geltende Recht begleitet und gefördert wurde. Dies zeigt jedenfalls der genetische Exzeptionalismus auf, der als Programm dem GUMG zugrunde liegt (Wildhaber, 2010, S. 3).

6.3.7. Zuweisungsschwierigkeiten von Rechten an Daten

Das Geschäftsmodell der DTC-Gentestunternehmen wurde im Rahmen dieser Studie bereits ausführlich thematisiert (siehe Kapitel 3, Abschnitt 3.5.7). Zur Erinnerung: DTC-Gentestunternehmen verkaufen DTC-Gentests gegen Entgelt an Konsumentinnen und Konsumenten, bieten aber noch eine weitere Dienstleistung an: Im Rahmen ihrer Geschäftstätigkeit verkaufen sie den Zugang zu den auf diesem Weg gesammelten Daten und Informationen an Pharmaunternehmen beziehungsweise Forschungseinrichtungen, die damit Forschung betreiben.

Im Folgenden wird der Fokus auf den Daten liegen, die im Rahmen der von den DTC-Gentestunternehmen erbrachten zweiten Dienstleistung einen handelbaren Wert darstellen. Hier sind aber vorab einige Präzisierungen

gen im Hinblick auf den Datumsbegriff erforderlich. Das Datenschutzrecht ist, wie erwähnt, nur einschlägig, wenn ein Personenbezug im Hinblick auf Daten besteht. Es erfasst somit nur die semantische Dimension der infrage stehenden Daten. Mit anderen Worten: Das Datenschutzrecht regelt die sich auf eine bestimmte oder bestimmbar Person beziehenden Informationen. Diese semantischen Informationen sind ihrerseits Gegenstand der ersten Dienstleistung, welche die DTC-Gentestunternehmen ihren Kundinnen und Kunden anbieten. Gegenstand der zweiten Dienstleistung an die Forschungseinrichtungen und Pharmakonzerne sind allerdings Daten in einer weiteren Dimension – Daten in ihrer syntaktischen und strukturellen Dimension (Zech, 2012, S. 37). Mit syntaktischer Dimension ist die Codierung der in den Daten enthaltenen Informationen in einer Formalsprache gemeint. Die strukturelle Dimension erfasst die Verkörperung der in den Daten enthaltenen Informationen auf einem Datenträger, im vorliegenden Fall beispielsweise in der biologischen Probe oder in der Datenbank selbst. Anzumerken ist allerdings, dass sich die verschiedenen Dimensionen nicht streng voneinander abgrenzen lassen. Die Forschungseinrichtungen und Pharmakonzerne interessieren sich also grundsätzlich für den Zugang zu den syntaktischen Informationen, wie diese in den Datenbanken der DTC-Gentestunternehmen erfasst und gespeichert worden sind.

Entsprechende Nutzungsarten der genetischen Daten können aber durch die sich aus dem Datenschutzrecht ergebenden, abwehrrechtlichen Befugnisse nur verhindert werden, wenn sie die Privatsphäre des Individuums tangieren. Wenn dies nicht der Fall ist, wie etwa im Fall einer Anonymisierung der relevanten Daten, dann greift das Datenschutzrecht nicht mehr. Denn die Funktion des Datenschutzrechts besteht eben nur darin, «die vielfältigen Interessen der Öffentlichkeit an einem freien Datenaustausch einerseits mit dem Schutz der Privatsphäre des Einzelnen andererseits vernünftig abzugleichen» (Amstutz, 2018a, S. 478). Das Datenschutzrecht gewährt folglich dem Einzelnen keine absolute Herrschaft über seine Daten, sondern nur Schutz vor Individualisierung. Das ist auch der Grund, warum das Datenschutzrecht keine Antwort auf die eingangs gestellte Frage bieten kann, solange man unter Daten syntaktische oder strukturelle Informationen meint. Denn diese Daten weisen gerade keine semantische und damit persönlichkeitsrechtlich relevante Dimension auf.

Vor diesem Hintergrund sei die Anfangsfrage präzisiert: Wem sollen die Rechte an den syntaktischen und strukturellen Informationen zugewiesen werden? Die gegenwärtige Geschäftspraxis der DTC-Gentestunternehmen

impliziert folgende Antwort: «Eigentümer» syntaktischer und struktureller Informationen sind faktisch die DTC-Gentestunternehmen. Oder anders gesagt: Es sind die DTC-Gentestunternehmen, die als einzige von diesen Informationen profitieren. Soll sich aber die rechtliche Betrachtung den Fakten beugen? In der Literatur wird die Meinung vertreten, dass die der gegenwärtigen Geschäftspraxis zugrunde liegende Auffassung, wonach syntaktische und strukturelle Informationen als herrenloser Gegenstand gelten, der anschliessend von einem einzigen Marktteilnehmer angeeignet und ausgenutzt werden kann, nicht vertretbar ist. Angeführt werden verschiedene Gründe, vor allem ökonomische, ethische, aber auch juristische (Schmid, Schmidt, & Zech, 2018, S. 6). Diese Fehlentwicklung könne, so eine Forderung, nur mit der Anerkennung eines neuen Eigentumsrechts an Daten korrigiert werden. Im Hinblick auf die weitere Frage, wem dieses Recht zugewiesen werden soll, wird der Vorschlag unterbreitet, dass auf das Kriterium des Skripturakts abzustellen sei. Demnach soll den Initiatorinnen und Initiatoren einer Datenherstellung, den sogenannten Skribentinnen beziehungsweise Skribenten, ein absolutes Recht an diesen Daten zugewiesen werden (Hoeren, 2013, S. 487; Hürlimann & Zech, 2016). Im digitalen Kontext gilt als Skribentin oder Skribent und damit als originär Berechtigte oder Berechtigter an den Daten diejenige Person, die durch die Verwendung eines Digitalgeräts die Daten erstellt. Mit der Anerkennung eines neuen Eigentumsrechts an Daten geht die Hoffnung einher, dass dadurch alle möglichen Marktdefizite ausgeräumt und zentrale Werte wie Freiheit, Würde sowie Autonomie des Individuums geschützt werden können.

Zum gleichen Ergebnis, jedoch mit einer anderen Begründung, kommen Vertreterinnen und Vertreter des sogenannten Gouvernementalitätsansatzes (Amstutz, 2018a, 2018b). Demnach sollen die Rechte an den Daten ebenfalls der Skribentin beziehungsweise dem Skribenten zugewiesen werden. Dies wird indes nicht bloss mit Argumenten der Markteffizienz, sondern mit Erwägungen zum Schutz der Zivilgesellschaft vor einer algorithmischen Gouvernementalität, wie diese heute von Big-Data-Firmen ausgeübt wird, begründet (Amstutz, 2018a, S. 517). Nach diesem Ansatz haben Unternehmen, die auf Datenanalyse spezialisiert sind, die Möglichkeit, Daten *en masse* zu erheben und mithilfe von Algorithmen zu durchforschen, ohne dass die Urheber dieser Daten, die *Data Subjects*, in der Lage sind, dies überhaupt zu registrieren. Letzteres ist Folge des Umstands, dass die algorithmische Durchforschung und Analyse auf einer

tiefen Ebene unendlicher Reihen von 0 und 1 stattfindet, was vom menschlichen Gehirn kaum wahrnehmbar ist. Anders gewendet: Manipuliert werden syntaktische und strukturelle Informationen, die in diesem Kontext den Sinnen des «Normalmenschen» unzugänglich bleiben. Problematisch daran ist vor allem, dass die Big-Data-Firmen aus der algorithmischen Durchforschung von Big Data Verhaltensmuster generieren, die sie dann auf heimliche Art und Weise den Datensubjekten aufoktroyieren (Amstutz, 2018a, S. 510). Die Anerkennung eines Dateneigentums der Skribentin beziehungsweise des Skribenten, d. h. der User, die Daten produziert, zielt darauf ab, diesen Teufelskreis zu durchbrechen und den Usern die Herrschaft über den eigenen Autonomiebereich wieder zurückzugeben (Amstutz, 2018a, S. 526).

Die Anhängerinnen und Anhänger eines neuen Eigentumsrechts an Daten stellen sich den Skripturakt als einen originären und solitären Eigentumserwerbsakt vor, der – ähnlich wie bei Lockes Theorie – in einer *terra nullius* stattfindet. Wie aber Maurer (2015, S. 77) richtig bemerkt: «Data [...] needs at least two to tango». Der Skripturakt setzt neben dem Beitrag des Data Subjects auch die Infrastrukturen der relevanten Unternehmen voraus. Dies heisst im vorliegenden Zusammenhang konkret, dass es keine genetischen Daten ohne die Beteiligung der DTC-Gentestunternehmen in Form von DTC-Gentests, Labors, Forschenden usw. geben kann. Es ist dies nicht die Stelle, um die zivilrechtliche Diskussion über den originären Besitz- und Eigentumserwerb weiter zu vertiefen. Vielmehr darf der Hinweis genügen, dass die Generierung von Daten keinen solitären Akt darstellt. Vielmehr handelt es sich um einen Akt der Ko-Produktion, der ein Netzwerk von verschiedenen Akteurinnen und Akteuren, Infrastrukturen und Medien voraussetzt und der folglich die zivilrechtliche Frage der Zuweisung von Rechten noch weiter verkompliziert (Karavas, 2018, S. 266).

Was schliesslich die normalisierenden Wirkungen der algorithmischen Gouvernamentalität betrifft, ist Folgendes anzufügen: Problematisch ist nicht die algorithmische Gouvernamentalität an sich. Denn die moderne, funktional differenzierte Gesellschaft ist aufgrund ihres hohen Komplexitätsgrads auf die algorithmische Analyse von Big Data zum Zweck der Erstellung von Prognosen und Deutungsmustern sehr wohl angewiesen (Nassehi, 2019). Problematisch ist vielmehr der Umstand, dass diese Muster ohne die Beteiligung derjenigen Subjekte entstehen, welche die «rohen» Daten liefern. Gefordert seien also keine neuen Ausschliesslichkeitsrechte, sondern neue Mitbestimmungsrechte an den Orten, wo solche

Analysen stattfinden, nämlich – im Kontext der vorliegenden Studie – in den Governance-Strukturen der von den DTC-Gentestunternehmen verwalteten Datenbanken (Karavas, 2018, S. 257).

Empfehlenswert wäre folglich, wenn die DTC-Gentestunternehmen zum Zweck der Stärkung der Partizipationsmöglichkeiten der Datensubjekte im Rahmen von entsprechenden Forschungsprojekten sogenannte *participant-centred initiatives* oder kurz gesagt PCIs adoptieren würden. PCIs werden ganz allgemein als «tools, programs and projects that empower participants to engage in the research process» (Anderson, Bragg, Hartzler, & Edwards, 2012) definiert. Deren Ziel besteht darin, die Teilnehmerinnen und Teilnehmer an biomedizinischen Forschungsprojekten durch die produktive Nutzung von interaktiven und kollaborativen digitalen Medien, wie zum Beispiel individuellen Schnittstellen für Teilnehmerinnen und Teilnehmer, Blogs, Expertinnen und Experten und Webcasts, ins Zentrum des Entscheidungsprozesses zu stellen (Kaye et al., 2012). Dadurch sollen die Interaktionen zwischen Forschenden und Forschungsteilnehmenden erleichtert und die Forschungsvorgänge beschleunigt werden. Entsprechende Projekte sind zwar im Hinblick auf Ermächtigungsfragen weniger ambitioniert als die vorhin genannten Ansätze zur kollektiven Ermächtigung der Data Subjects (Feeney et al., 2018), sie weisen jedoch ebenfalls in diese Richtung.

6.4. Fazit

Die Autonomie der von genetischen Untersuchungen Betroffenen kann weder alleine durch die fachlich betreute Aufklärung Einzelner noch mittels intensivierter Informationsfülle vollständig gewährleistet werden. Vielmehr bedarf es einer veränderten rechtlichen Konzeption, die berücksichtigt, dass genetische Information als geteilte Information zu verstehen ist und daher nicht einfach nach Art eines reinen Verfügungsobjekts einer Einzelperson individuell zugeordnet werden kann (siehe etwa Gruber, 2015, S. 330–334).

Im Gegenteil zeigt sich angesichts der geschilderten Problematik der Abgrenzung und rechtlichen Behandlung genetischer Untersuchungen, wie der technologische Fortschritt neue kollektive Identitäten sowie immaterielle Güter hervorbringt und den bisherigen Rechtsrahmen damit an seine

Grenzen führt. Das Gen dient als «epistemisches Ding» (Rheinberger, 2006) nicht nur zur individuellen Identitätsfeststellung einzelner Menschen, sondern vermag auch neue genetische Verwandtschaftsbeziehungen und soziale Gruppen als «biosoziale Schicksalsgemeinschaften» (Rabinow, 2004, S. 143) herauszubilden. Die von diesen Gruppen mitgeführten Kontroversen um die Rechte an genetischer Information können letztlich nur im umfassenderen Rahmen des Diskurses um Menschenrechte und den Schutz der biologischen und kulturellen Diversität ausgetragen werden (Gruber, 2015, S. 307).

Entscheidend dabei ist, inwieweit solche Interessensgruppen, etwa in Gestalt von Verwandten- oder Patientengruppen, eine «genetisch legitimierte Autorschaft» an ihren Daten und daraus gewonnenen Erkenntnissen beanspruchen können, welche über den bisherigen rechtlichen Persönlichkeits- und Datenschutz hinaus eine verbesserte Beteiligung und Inklusion der Menschen im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen begründen würde (Gruber, 2015, S. 339; Karavas, 2018, S. 239). Kurzgefasst geht es darum, den zukünftigen Rechtsschutz in den Bereichen genetischer Untersuchung auf weitere Gruppen konzeptionell einzustellen, mithin den bislang auf betroffene Einzelpersonen begrenzten Blickwinkel auf den Kreis der tatsächlich betroffenen «genetischen Subjekte» auszuweiten.

7. Neue Anwendungen der DNA-Analysen: Schlüsse und Empfehlungen

Alexander Lang, Brigitte Gschmeidler, Malte-C. Gruber, Milena Wuketich, Elena Kinz, Florian Winkler, Simone Schumann, Vagias Karavas und Nina Burri

Die vorliegende interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung hat gezeigt, dass Direct-to-consumer-Genests (DTC) für Herkunfts- und Verwandtenforschung, Lifestyle-Fragen sowie forensische DNA-Phänotypisierung unterschiedliche wissenschaftliche und technische Herausforderungen und Limitierungen mit sich bringen. Diese Anwendungen der DNA-Analyse unterscheiden sich in mancherlei Hinsicht auch in Bezug auf die mit ihnen verbundenen Nutzungsszenarien und -praktiken, ihre positiven wie auch negativen Auswirkungen sowie ihre soziale und rechtliche Einbettung. Ungeachtet aller Detailunterschiede gibt es Gemeinsamkeiten im Hinblick auf die Bedeutung, die Chancen, die Risiken und den Umgang mit diesen Anwendungen. Im Folgenden geht es darum, diese übergeordneten Sachverhalte und Aspekte zu identifizieren und zu diskutieren. Die Schlüsse dieser vergleichenden Analyse dienen als Ausgangspunkte für Empfehlungen für den Umgang mit der Technologie.

7.1. Keine blosse Unterhaltung: Nutzungspraxis und Auswirkungen erforschen

Empfehlung: *Die vordergründig nicht medizinischen DTC-Genests sollten nicht pauschal als Unterhaltung oder unproblematisch gerahmt werden. Vielmehr müssen die vielfältigen und komplexen Nutzungsmöglichkeiten und daraus resultierende Folgen von allen damit befassten Akteurinnen und Akteuren – sei es aufseiten der Unternehmen selbst, der Wissen-*

schaft, der Politik oder der Medien – thematisiert, beobachtet und berücksichtigt werden.

DTC-Gentests für Herkunfts- und Verwandtschaftsforschung sowie die Behandlung von Lifestyle-Fragen werden von den Unternehmen, der Gesetzgebung, der medialen Öffentlichkeit, aber auch von Fachvereinigungen oder in mancher Fachpublikation im Vergleich zu medizinisch-diagnostischen Genanalysen tendenziell als weniger problematisch dargestellt. Unterhaltung, Fragen alltäglicher Lebensgestaltung oder das Knüpfen neuer sozialer Beziehungen scheinen bei diesen im Vordergrund zu stehen; kritische Aus- und Nebenwirkungen werden hingegen weniger thematisiert. Die Untersuchung hat jedoch gezeigt, dass diese häufig anzutreffende Beurteilung, die auch von den Unternehmen vermittelt wird, aus mehreren Gründen trügerisch sein kann.

1. Die im Rahmen von DTC-Gentests produzierten genetischen und persönlichen Daten lassen mittels Reanalyse Aussagen über den eigentlichen Anwendungsfall hinaus zu – auch hinsichtlich medizinischer Sachverhalte wie genetisch bedingter, schwerer Erkrankungen. Internetplattformen für derartige weiterführende Analysen stehen dafür zur Verfügung.
2. Die durch die DTC-Gentestunternehmen selbst vermittelten Ergebnisse lassen sich nicht immer klar als nicht medizinisch einstufen; die Grenzen zwischen medizinischen und nicht medizinischen Merkmalen sind fließend. Beispielsweise können DTC-Gentests, die relevante Informationen in Bezug auf die eigene Ernährung liefern, je nach analysiertem Gen und daraus folgender Nutzungspraxis als medizinisch eingestuft werden.
3. Die Durchführung eines nicht medizinischen Gentests bedeutet zudem nicht zwangsläufig, dass sie keine ernsthaften Konsequenzen haben können. (Unerwartete) Ergebnisse können Unsicherheit und Stress hervorrufen, wenn sie etwa eine falsch angenommene Elternschaft zeigen. Solche Analyseergebnisse betreffen über die getestete Person hinaus deren Familie und Verwandtschaft. DTC-Gentests können ausserdem soziale Gemeinschaften unter Druck bringen, indem deren Zusammengehörigkeit infrage gestellt wird. Allgemeiner besteht das Risiko des Vorschubs von Rassismus und biologischem Determinismus.

4. Die Unternehmen selbst vermarkten DTC-Gentests mitunter als Mittel zur Unterhaltung und zur individuellen Ermächtigung und Selbsterkenntnis. Zwischen diesen Zwecken von DTC-Gentests ist ein Spannungsfeld erkennbar, das reflektiert werden muss: Können Selbsterkenntnis und -ermächtigung zugleich Unterhaltung sein?
5. Auf Herausforderungen und Risiken des Datenschutzes der Kundinnen und Kunden wird der folgende Abschnitt eingehen.

Empfehlung: *Die Schaffung einer soliden Datenbasis durch finanzielle Förderung empirischer qualitativer wie quantitativer Forschung zu Nutzungspraktiken und damit verbundenen Auswirkungen wird empfohlen.*

Die empirische Basis für eine konkretere Einschätzung der Quantität und Qualität derartiger Auswirkungen ist derzeit noch relativ klein. Zwar existieren wissenschaftliche Studien, diese greifen aber auf eine eingeschränkte Datenbasis zurück oder wurden in gänzlich anderen nationalen Zusammenhängen durchgeführt. Die Ergebnisse sind dementsprechend nur begrenzt zu verallgemeinern oder in einen schweizerischen oder europäischen Kontext zu übertragen. Einige Risiken lassen sich überhaupt nur anhand von Einzelfallberichten rekonstruieren, beispielsweise die Identifikation als Spendekind im Zuge der Verwandtenforschung. Im Rahmen der in dieser Studie vorgenommenen Selbstbeobachtung zeigten sich dagegen keine unmittelbaren negativen Effekte. Andere mögliche Auswirkungen sind eingebettet in einen komplexeren gesellschaftlichen Kontext, weshalb die Bedeutung und Signifikanz von DTC-Gentests für soziale Phänomene schwer abzugrenzen sind – etwa das Risiko der Verstärkung von Rassismen. Studien zur Nutzung und den Auswirkungen von DTC-Gentests sollten etwa eine grundsätzliche Erhebung dazu beinhalten, wie häufig die verschiedenen Arten von Gentests in der Schweiz bislang verwendet worden sind, wer zentrale Nutzungsgruppen sind, inwiefern die erweiterte Auswertung der DNA-Rohdaten (Reanalyse) in Anspruch genommen wird und welche Effekte die Durchführung der DTC-Gentests selbst und weiterführende Analysen hatten.

7.2. Datenintransparenz und Informationsdefizite

Empfehlung: *Die unternehmensunabhängige Aufklärung der Konsumentinnen und Konsumenten über Möglichkeiten und Limitationen, Chancen und Risiken von DTC-Gentests ist notwendig. Akteurinnen und Akteure aus Wissenschaft, Bildung, Politik und Medien sollten eine derartige Aufklärung weiter vorantreiben, wobei gerade auch Konsumentinnen- und Konsumentenenschutz- oder Datenschutzinstitutionen als dafür besonders geeignet erscheinen.*

Im Rahmen von DTC-Gentests wird eine Vielzahl von persönlichen und genetischen Daten generiert. Diese können von den Unternehmen über die eigentlich erbrachte Dienstleistung hinaus für weitere Zwecke wie Produktentwicklung und Forschung genutzt werden. Gleichzeitig sind die von den Unternehmen gegebenen Informationen über Datenschutz und Datennutzung häufig wenig konkret; Kundinnen und Kunden können Schutz und Nutzung ihrer Daten schwer nachvollziehen – dies beginnt bereits bei der fehlenden Lokalisierung des Labors. DTC-Gentestunternehmen zeigen Defizite in Bezug auf die inhaltliche Information ihrer Kundinnen und Kunden. Je nach Unternehmen finden sich zwar zahlreiche Informationen über die wissenschaftlichen und technischen Aspekte der DTC-Gentests. Inwieweit Kundinnen und Kunden sich aber tatsächlich auf den vielfältigen Unterseiten informieren beziehungsweise die gegebenen Informationen verstehen, ist unklar. Im Bestellprozess werden negative Auswirkungen und wissenschaftlich-technische Limitierungen der Gentests wenig thematisiert – zumeist nur als Element umfangreicher Datenschutz- oder Nutzungsbestimmungen. Kundinnen und Kunden sind sich möglicherweise nicht der Auswirkungen und Reichweite der Gentests und Daten vollumfänglich bewusst – wobei die Informationspraxis auch hier wenig empirisch beleuchtet ist. In Bezug auf die Einwilligung zur weiteren Verwendung der eigenen Daten für Forschungszwecke ist ebenfalls unklar, inwiefern Kundinnen und Kunden eine «informierte» Einwilligung abgeben, beziehungsweise ist umstritten, wann eine solche überhaupt gegeben ist.

Die vorliegende Studie stellt einen Schritt und einen kleinen Teil einer öffentlichen Information und Diskussion dar. Dabei sind Themen wie Datenschutz und Aussagekraft der DNA-Analysen zu vermitteln und Reflexion

über die individuelle und soziale Bedeutung der jeweils vorgenommenen DTC-Genests sowie daraus folgende Nutzungspraktiken anzuregen.

Empfehlung: *Zugleich sind die Unternehmen selbst dazu aufgerufen, ihre Informationsprozesse zu verbessern.*

Die gegebenen Informationen in Bezug auf Datenschutz und Datenverwendung sollten wesentlich konkreter gestaltet werden und unter anderem Angaben über die Speicherung und den Schutz der Daten, den Zugriff durch Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter des Unternehmens selbst, aber auch Dritte beinhalten. Auch detailliert aufgeschlüsselte Angaben darüber, wer welche Daten zu welchen Zwecken und wie genau verwenden darf, sollten gemacht werden. Die Informierung über die DNA-Analysen sollte im Bestellprozess deutlich auf mögliche Unsicherheiten, Limitierungen und Risiken der jeweiligen Dienstleistung hinweisen; entsprechende Hinweise sollten als integraler Bestandteil des Bestellvorgangs gegeben werden, nicht nur als Teil umfassender Datenschutz- und Geschäftsbedingungen oder komplexer Informationsseiten.

Empfehlung: *Die Unternehmen sollten die Modelle der Einwilligung nachvollziehbarer und kleinteiliger gestalten. In diesem Zusammenhang ist in rechtlicher Hinsicht darauf hinzuwirken, dass die Informationsrechte Betroffener weiter gestärkt werden. Dynamischere Einwilligungsmodelle sind ausserdem anzudenken und aufzubauen.*

Die Einschränkungen von Informationsrechten im Bereich genetischer Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs (insbesondere das Mitteilungsverbot betreffend Überschussinformationen gemäss Art. 33 GUMG 2018) sind demnach grundsätzlich zu revidieren. Geboten erscheint eine klare Konturierung eines Rechts auf Kenntnis der den untersuchenden Labors vorliegenden Daten, einschliesslich der darin enthaltenen Überschussinformationen. Diese bislang nach medizinischem/nicht medizinischem Anwendungsbereich differenzierende Regulierung des Umgangs mit Überschussinformationen sollte durch eine einheitliche Bestimmung ersetzt werden, die über die bisherigen allgemeinen Vorgaben hinaus konkrete Merkmale oder zumindest Kriterien für rückmeldepflichtige Informationen festlegt. Für den Umgang mit Überschussinformationen, die auch mit Rücksicht auf Art. 8 GUMG (2018) unvermeidbar anfallen, sollten neben dem

allgemein zu beachtenden Verhältnismässigkeitsgrundsatz auch konkrete informationstechnische Massnahmen, etwa bezüglich der Speicherung und Filterung von Daten, gesetzlich vorgeschrieben werden.

Präzisierungsbedürftig sind schliesslich die generell zu weit gefassten Erfordernisse der informierten Einwilligung in die Datenverwendung zu weiteren Zwecken (Art. 12 Abs. 1 GUMG 2018). Die datenrechtliche Legitimation mittels Generaleinwilligung lässt sich nicht ohne Weiteres auf die Grundsätze privatautonomer Gestaltungsmacht stützen. Im Fall einer Weiterverwendung von genetischen Daten zu Forschungs- oder weiteren Zwecken sollte die Ermächtigung der Konsumentinnen und Konsumenten nicht in Form von neuen Eigentumsrechten an ihren Daten erfolgen. Empfehlenswert wären hingegen dynamischere Einwilligungsmodelle beziehungsweise die Einräumung von entsprechenden Mitbestimmungs- und Konsultationsrechten im Rahmen der Governance-Strukturen der von den DTC-Gentestunternehmen aufgebauten Datenbanken.

7.3. Schutz Minderjähriger und dritter Personen

Empfehlung: *DTC-Gentests an Minderjährigen sind problematisch, und es sollte von den Konsumentinnen und Konsumenten von diesen abgesehen werden. Unternehmen müssen aber auch Vorkehrungen treffen, um sicherzustellen, dass die abgegebene Probe von der angegebenen Person stammt und diese selbst eingewilligt hat; der Schutz Minderjähriger und nicht einwilligungsfähiger Personen sollte insbesondere im Mittelpunkt stehen. Ausserdem sollten in Fällen Minderjähriger dynamische Konzepte der Einwilligung in Forschungsvorhaben umgesetzt werden, welche zumindest die Einwilligung bei den Betroffenen selbst bei Erreichen der Volljährigkeit vorsehen.*

DTC-Gentestunternehmen überprüfen in den allermeisten Fällen nicht, wer einen Test bestellt und wessen Proben eingesendet werden. Die Unternehmen selbst setzen ausserdem der Testung Minderjähriger zumeist keine wirksamen Schranken, sondern geben nur an, dass Minderjährige bei Einwilligung eines Erziehungsberechtigten getestet werden dürfen. Mit der Einsendung von Proben und der Einwilligung in den Verwandtenabgleich könnten auch verschleierte Elternschaftstests vorgenommen wer-

den; diese wären zwar rechtlich nicht anerkannt, könnten aber dennoch soziale Auswirkungen haben.

Die Schweizer Gesetzgebung adressiert mit dem revidierten GUMG (2018) und der entsprechenden Verordnung diesen Aspekt, indem die meisten der hier besprochenen DTC-Gentests als nicht medizinische Untersuchungen besonders schützenswerter Eigenschaften kategorisiert werden. Diese bedürfen einer Veranlassung durch eine «Gesundheitsfachperson» sowie der Probenentnahme im Beisein ebenjener. Das bisherige häufige DTC-Gentestmodell der selbstständigen Probenentnahme zuhause wäre damit zumeist rechtlich nicht gedeckt. Noch ist jedoch offen, wie die international agierenden DTC-Gentestunternehmen auf das Inkrafttreten des Gesetzes beziehungsweise der Verordnung (voraussichtlich 2021) reagieren werden und wie diese Regelung von den Behörden praktisch kontrolliert und durchgesetzt werden wird oder werden kann.

Einige Unternehmen nutzen die Daten ihrer Kundinnen und Kunden, auch die Minderjähriger, weiterführend für Forschungszwecke. Hier stellt sich die Frage nach den Einwilligungsmodalitäten und ob Minderjährige bei Erreichen des Erwachsenenalters erneut in dieses Vorgehen einwilligen müssten; dies wird von den Unternehmen selbst jedoch nicht thematisiert.

Darüber hinaus geben genetische Daten nicht nur Informationen über die getestete Person preis, sondern auch über verwandte Personen, die selbst keine genetische Analyse durchführen haben lassen. Nahe Verwandte, insbesondere die eigenen Eltern, Kinder und Geschwister, können aus den Erkenntnissen Schlüsse über sich selbst ziehen, etwa hinsichtlich ihrer Herkunft oder mitunter höheren Wahrscheinlichkeiten für bestimmte gesundheitsrelevante Merkmale.

Empfehlung: *Die beschriebene Aufklärung von Konsumentinnen und Konsumenten sollte den Aspekt der geteilten Information berücksichtigen und dazu anregen, etwaige Kaufentscheidungen für DTC-Gentests vorab diesbezüglich zu reflektieren oder mit nahen Angehörigen zu besprechen. Informationsrechte sowie Einwilligungserfordernisse werden zudem künftig verstärkt als überindividuelle Gruppenrechte zu fassen sein, deren Wahrnehmung etwa Familien oder Patientinnen- und Patientengruppen gemeinschaftlich überlassen werden sollte.*

Die Besonderheit von DNA-Analysen, genetische Information als geteilte Information hervorzubringen, stellt die bisherige individualistische Ausrichtung der einschlägigen rechtlichen Regulierungen infrage, vor allem was den Umgang mit den konfligierenden Informationsinteressen von Familienangehörigen und anderen über das Konstrukt der genetischen Information miteinander verbundenen Personen anbelangt (siehe Art. 7 Abs. 2 GUMG 2018). Statt einer Vielzahl gegeneinander opponierender Individualrechte «an Information», «auf Information» oder auch «auf Nichtwissen» sind alternative Regulierungsmodelle in Betracht zu nehmen, die sich deutlicher auf die kollektive Dimension von genetischer Information einlassen. Deren gemeinschaftlicher Zugehörigkeit werden vor allem solche Regulierungsmodelle gerecht, die Informations- und Datenrechte als entsprechende Gruppenrechte fassen und nach Massgaben von familiärer und genetischer Verwandtschaft zuordnen.

7.4. Erwartungen und Realitätsabgleich

Empfehlung: *Die Vermittlung der mit DNA-Analysen verbundenen Unsicherheit in Hinblick auf ihre Aussagekraft und deren nachfolgende Berücksichtigung in Praktiken, die an die Rezeption der jeweiligen DNA-Analysen anschliessen, sind notwendig.*

DTC-Gentests sowie die DNA-Phänotypisierung sind mitunter mit hohen Erwartungen hinsichtlich ihrer Aussagekraft und Nützlichkeit behaftet, die sie momentan und in naher Zukunft nicht erfüllen können. Die wissenschaftliche Basis der prognostizierten Merkmale ist sehr unterschiedlich und damit auch die Wahrscheinlichkeit richtiger oder anwendbarer Erkenntnisse. So ist das «Phantombild» mittels DNA-Phänotypisierung derzeit und womöglich auch in Zukunft nicht oder nur sehr eingeschränkt realisierbar. Selbst die relativ «genaue» Bestimmung einzelner äusserlicher Merkmale mittels DNA-Phänotypisierung arbeitet mit Wahrscheinlichkeiten und keiner hundertprozentigen Sicherheit. Ähnlich verhält es sich bei Lifestyle-Gentests, welche die Auswirkungen von Genen für ernährungsbezogene Vorgänge oder die körperliche Leistungsfähigkeit identifizieren, die oft nicht einfach nur genetisch bestimmt werden können. Die durchführenden Stellen, Organisationen und Unternehmen beziehungsweise die daran beteiligten Expertinnen und Experten sollten diese und weitere Elemente der Unsicherheit klar kommunizieren.

Dabei sollten klare Differenzierungen hinsichtlich der Aussagekraft der Analyse unterschiedlicher Merkmale vorgenommen werden: Manche DNA-Analysen können ernst zu nehmende und nützliche Erkenntnisse erbringen, bei anderen sind Nutzen und Aussagekraft unklarer oder sehr eingeschränkt. Deshalb ist in der Beurteilung und Anwendung eine laufende Rezeption der neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse notwendig. Ungeachtet dessen sind aber auch gesellschaftlich oder individuell gezogene Grenzen von Anwendungen zu respektieren: Das wissenschaftlich-technisch Mögliche muss nicht notwendigerweise gesellschaftlich erwünscht sein und verfolgt werden.

7.5. DNA-Phänotypisierung: Fragen der Verhältnismässigkeit

Empfehlung: *Es wird empfohlen, einen klaren Katalog im Sinne eines eng begrenzten Numerus clausus von Anwendungsfällen und phänotypischen Merkmalen gesetzlich festzuschreiben, für welche die Technik der DNA-Phänotypisierung eingesetzt werden darf.*

DNA-Phänotypisierung kann, trotz aller beschriebenen Einschränkungen ihrer Aussagekraft, in manchen Fällen Hinweise zu der Identifikation von Tatverdächtigen oder Opfern liefern oder erst ermöglichen. Sie stellt damit für Behörden mitunter ein begehrtes Werkzeug für die Ermittlungsarbeit zur Verfügung und könnte, wie Einzelbeispiele zeigen, Ermittlungserfolge begünstigen. Gleichzeitig lassen sich Risiken feststellen, die mit der Anwendung von DNA-Phänotypisierung verbunden sein können. So sind mitunter individuelle Rechte und Gruppenrechte durch DNA-Phänotypisierung bedroht. Eine Befürchtung ist etwa, dass es zu gruppenspezifischer Diskriminierung oder der Verstärkung von Rassismen kommen könnte. Der Einsatz von DNA-Phänotypisierung wirft so Fragen der Verhältnismässigkeit von Nutzen und Risiken auf, die gesellschaftlich und politisch reflektiert und ausgehandelt werden müssen.

In die Schaffung eines Katalogs an Anwendungsfällen sollten unterschiedliche gesellschaftliche Stakeholder und Gruppen einbezogen werden und die jeweils wissenschaftlich-technischen Grenzen der Aussagekraft der Analysen bei den jeweiligen Merkmalen berücksichtigt werden. Sich verändernde wissenschaftliche und gesellschaftliche Rahmenbedingungen sollten dabei

nach Möglichkeit bei einer fortlaufenden Adaptierung dieses Katalogs berücksichtigt werden: Dabei könnte es nicht nur zu einer Ausweitung der Anwendung kommen, etwa weil die Aussagekraft der Analysen steigt, sondern auch zu Einschränkungen, wenn etwa negative soziale Auswirkungen oder falsch-positive Ergebnisse auftreten. Generell erscheint eine Einschränkung des Einsatzes von DNA-Phänotypisierung für Ermittlungen bei schweren Straftaten (etwa Mord oder Verbrechen gegen die sexuelle Integrität) als verhältnismässig. In der Ermittlungspraxis wäre zur Abklärung von Grenzfällen, bei denen dennoch unklar ist, ob DNA-Phänotypisierung angewandt werden darf, neben Zwangsmassnahmengerichten eine beratende Stelle, etwa eine entsprechende Ethikkommission zu beauftragen oder zu schaffen. Diese sollte idealerweise so besetzt werden, dass sie nicht nur unterschiedliche relevante politische Stakeholder und Wissenschaftsdisziplinen, sondern vor allem die durch mögliche Diskriminierungseffekte unmittelbar betroffenen Gesellschaftsteile zu repräsentieren vermag.

Referenzen und Quellen

- 23andMe. (o. J.). How to Talk to a Minor About Research. Abgerufen 16. September 2019, von https://permalinks.23andme.com/pdf/v2_23andMe_Research_Minors_Assent.pdf
- 23andMe. (2017). All Human. Abgerufen 17. September 2019, von <https://blog.23andme.com/news/all-human/>
- 23andMe. (2018a). Ancestry Composition: 23andMe's State-of-the-Art Geographic Ancestry Analysis. Abgerufen 19. Juni 2019, von <https://www.23andme.com/ancestry-composition-guide/?ac33>
- 23andMe. (2018b). New African and East Asian details in 23andMe's Latest Ancestry Composition Update. Abgerufen 3. Juli 2019, von <https://blog.23andme.com/ancestry/new-african-east-asian-details-in-23andmes-latest-ancestry-composition-update/>
- 23andMe. (2018c). *The 23andMe Guide: Exercising Rights Under the GDPR. Right of Access. Right to Data Portability*. Abgerufen von https://permalinks.23andme.com/pdf/toolkit/access_and_portability.pdf
- 23andMe. (2019a). Ancestry. Abgerufen 27. Juni 2019, von <https://int.customercare.23andme.com/hc/en-us/categories/202203927-Ancestry>
- 23andMe. (2019b). Ancestry Composition: Reference Populations. Abgerufen 19. Juni 2019, von <https://int.customercare.23andme.com/hc/en-us/articles/217787977-Ancestry-Composition-Reference-Populations#European>
- 23andMe. (2019c). Becoming part of something bigger. Abgerufen 11. September 2019, von <https://www.23andme.com/en-eu/research/>
- 23andMe. (2019d). Biobanking Consent Document. Abgerufen 12. September 2019, von <https://www.23andme.com/about/biobanking/>
- 23andMe. (2019e). Data Protection. Abgerufen 9. September 2019, von <https://www.23andme.com/en-int/gdpr/>
- 23andMe. (2019f). DNA Relatives: The Basics. Abgerufen 4. Juli 2019, von <https://int.customercare.23andme.com/hc/en-us/articles/217554778-DNA-Relatives-The-Basics>

- 23andMe. (2019g). Experience your ancestry in a whole new way. Abgerufen 17. Juni 2019, von <https://www.23andme.com/en-int/dna-ancestry/>
- 23andMe. (2019h). Full Privacy Statement. Abgerufen 23. September 2019, von <https://www.23andme.com/en-int/about/privacy/>
- 23andMe. (2019i). Neanderthal Report Basics. Abgerufen 3. Juni 2019, von <https://customercare.23andme.com/hc/en-us/articles/212873707-Neanderthal-Report-Basics>
- 23andMe. (2019j). Our Health + Ancestry DNA Service. Abgerufen 13. September 2019, von <https://www.23andme.com/dna-health-ancestry/>
- 23andMe. (2019k). Privacy is in our DNA. Abgerufen 9. September 2019, von <https://www.23andme.com/en-int/privacy/>
- 23andMe. (2019l). Recent Ancestor Locations. Abgerufen 19. Juni 2019, von <https://int.customercare.23andme.com/hc/en-us/articles/360003162314>
- 23andMe. (2019m). Research Consent Document. Abgerufen 11. September 2019, von <https://www.23andme.com/en-eu/about/consent/>
- 23andMe. (2019n). Research participation. Abgerufen 3. Juli 2019, von <https://www.23andme.com/research/>
- 23andMe. (2019o). Since 2010, 23andMe has published 140 papers. Abgerufen 16. September 2019, von <https://www.23andme.com/en-int/publications/>
- 23andMe. (2019p). Terms of Services. Abgerufen 18. Juni 2019, von <https://www.23andme.com/en-int/about/tos/>
- 23andMe. (2019q). Transparency Report. Abgerufen 14. November 2019, von <https://www.23andme.com/transparency-report/>
- 23andMe. (2019r). What unexpected things might I learn from 23andMe? Abgerufen 14. November 2019, von <https://int.customercare.23andme.com/hc/en-us/articles/215465467-What-unexpected-things-might-I-learn-from-23andMe->
- 24Genetics. (2019a). 24Genetics Team. Abgerufen 14. September 2019, von <https://24genetics.com/en/team>
- 24Genetics. (2019b). DNA Health Test. Abgerufen 16. September 2019, von <https://24genetics.com/en/health>
- 24Genetics. (2019c). Legal Consent Document. Abgerufen 29. November 2019, von <https://24genetics.com/en/legal-consent>

- 24Genetics. (2019d). Terms of Service. Abgerufen 9. Oktober 2019, von <https://24genetics.com/en/tos/2-uncategorised/197-terms-of-service>
- Abels, H. (2010). *Identität*. Wiesbaden: VS Verlag für Sozialwissenschaften.
- Adams, D., & Allan, S. (2013). Building a Family Tree: Donor-Conceived People, DNA Tracing and Donor «Anonymity». *Australian Journal of Adoption*, 7(2).
- Adhikari, K., Fontanil, T., Cal, S., Mendoza-Revilla, J., Fuentes-Guajardo, M., Chacón-Duque, J. C., ... Ruiz-Linares, A. (2016). A genome-wide association scan in admixed Latin Americans identifies loci influencing facial and scalp hair features. *Nature Communications*, 7(1), 1–12. <https://doi.org/10.1038/ncomms10815>
- Adhikari, K., Fuentes-Guajardo, M., Quinto-Sánchez, M., Mendoza-Revilla, J., Camilo Chacón-Duque, J., Acuña-Alonzo, V., ... Ruiz-Linares, A. (2016). A genome-wide association scan implicates DCHS2, RUNX2, GLI3, PAX1 and EDAR in human facial variation. *Nature Communications*, 7(1), 1–11. <https://doi.org/10.1038/ncomms11616>
- African Ancestry. (2019). Shop African Ancestry. Abgerufen 3. Juli 2019, von <https://shop.africanancestry.com/>
- Agarwal, B., & Baur, J. A. (2011). Resveratrol and life extension. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1215(1), 138–143. <https://doi.org/10.1111/j.1749-6632.2010.05850.x>
- Ahmad, S., Varga, T. V., & Franks, P. W. (2013). Gene × environment interactions in obesity: The state of the evidence. *Human Heredity*, 75, 106–115. <https://doi.org/10.1159/000351070>
- Ahmetov, I. I., Egorova, E. S., Gabdrakhmanova, L. J., & Fedotovskaya, O. N. (2016). Genes and Athletic Performance: An Update. In M. Posthumus & M. Collins (Hrsg.), *Genetics and Sports* (2. Aufl., S. 41–54). <https://doi.org/10.1159/000445240>
- Ahmetov, I. I., Khakimullina, A. M., Popov, D. V., Missina, S. S., Vinogradova, O. L., & Rogozkin, V. A. (2008). Polymorphism of the vascular endothelial growth factor gene (VEGF) and aerobic performance in athletes. *Human Physiology*, 34(4), 477–481. <https://doi.org/10.1134/S0362119708040129>
- Ahmetov, I. I., Williams, A. G., Popov, D. V., Lyubaeva, E. V., Hakimullina, A. M., Fedotovskaya, O. N., ... Rogozkin, V. A. (2009). The combined impact of metabolic gene polymorphisms on elite endurance athlete status and related phenotypes. *Human Genetics*, 126(6), 751–761. <https://doi.org/10.1007/s00439-009-0728-4>

- Airbnb. (o. J.). Heritage Travel on the Rise: Airbnb and 23andMe Team Up to Make it Even Easier. Abgerufen 29. Mai 2019, von <https://press.airbnb.com/heritage-travel-on-the-rise/>
- Allan, S. (2012). Donor Conception, Secrecy, and the Search for Information. *Journal of Law and Medicine*, 19(4). <https://doi.org/10.2139/ssrn.2102423>
- Allyse, M. A., Robinson, D. H., Ferber, M. J., & Sharp, R. R. (2018). Direct-to-Consumer Testing 2.0: Emerging Models of Direct-to-Consumer Genetic Testing. *Mayo Clinic Proceedings*, 93(1), 113–120. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2017.11.001>
- Alonso, A., Müller, P., Roewer, L., Willuweit, S., Budowle, B., & Parson, W. (2017). European survey on forensic applications of massively parallel sequencing. *Forensic Science International: Genetics*, 29(17), e23–e25. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2017.04.017>
- Amelung, N., Granja, R., & Machado, H. (2020). Communicating Forensic Genetics: «Enthusiastic» Publics and the Management of Expectations. In U. Felt & S. R. Davies (Hrsg.), *Exploring Science Communication* (S. 209–225). Thousand Oaks: SAGE Publications.
- Amnesty International. (2015). Rassismus: Diskriminierung aufgrund von Herkunft, «Rasse», Ethnie oder Religion. Abgerufen von <https://www.amnesty.ch/de/themen/diskriminierung/rassismus>
- Amstutz, M. (2018a). Dateneigentum: Funktion und Form. *Archiv für die civilistische Praxis*, 218(2–4), 438–551. <https://doi.org/10.1628/acp-2018-0017>
- Amstutz, M. (2018b, September 5). Dateneigentum. Eckstein der kommenden Digitalordnung. *Neue Zürcher Zeitung*. Abgerufen von <https://www.nzz.ch/meinung/dateneigentum-eckstein-der-kommenden-digitalordnung-id.1415565>
- Ancestry. (2018). Patienteninformation und Einwilligungserklärung für AncestryDNA. Abgerufen 11. September 2019, von <https://www.ancestry.de/dna/lp/informedconsent-v4-de>
- Ancestry. (2019a). Ancestry 2018 Transparenzbericht. Abgerufen 9. September 2019, von <https://www.ancestry.de/cs/transparency>
- Ancestry. (2019b). AncestryDNA – Häufig gestellte Fragen. Abgerufen 4. September 2019, von <https://www.ancestry.com/dna/de/legal/international/faq>

- Ancestry. (2019c). Datenschutzphilosophie von Ancestry und AncestryDNA. Abgerufen 11. September 2019, von <https://www.ancestry.de/cs/privacyphilosophy>
- Ancestry. (2019d). Der Abstammungsmix bei AncestryDNA. Abgerufen 28. Juni 2019, von <https://support.ancestry.de/s/article/AncestryDNA-Ethnicity>
- Ancestry. (2019e). DNA Test zur Herkunftsanalyse. Abgerufen 2. Juli 2019, von <https://www.ancestry.de/dna/>
- Ancestry. (2019f). Erforschen Sie Ihre Familiengeschichte. Abgerufen 20. Mai 2019, von <https://www.ancestry.de/>
- Ancestry. (2019g). Ihr Datenschutz. Abgerufen 9. September 2019, von <https://www.ancestry.de/cs/legal/privacystatement#GeneticInformation>
- Ancestry. (2019h). Unternehmensprofil. Abgerufen 3. September 2019, von <https://www.ancestry.de/cs/legal/Overview>
- Ancestry. (2019i). What is the music in your DNA? Abgerufen 17. Juni 2019, von <https://www.ancestry.com/cs/spotify>
- AncestryDNA. (2018). Whitepaper: Einschätzung der ethnischen Herkunft (2018). Abgerufen von https://www.ancestrycdn.com/dna/static/images/ethnicity/help/EthnicityEstimate2018WhitePaper_DE.pdf
- Anderson, N., Bragg, C., Hartzler, A., & Edwards, K. (2012). Participant-centric initiatives: Tools to facilitate engagement in research. *Applied & Translational Genomics*, 1, 25–29. <https://doi.org/10.1016/j.atg.2012.07.001>
- Andersson, B., & Gibbs, R. A. (1994). PCR and DNA Sequencing. In *The Polymerase Chain Reaction* (S. 201–213). Boston, MA: Birkhäuser.
- Arango, T., Goldman, A., & Fuller, T. (2018, April 27). To Catch a Killer: A Fake Profile on a DNA Site and a Pristine Sample. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2018/04/27/us/golden-state-killer-case-joseph-deangelo.html>
- Ash, L. (2018, Dezember 20). The Christmas present that could tear your family apart. *BBC News*. Abgerufen von <https://www.bbc.com/news/stories-46600325>
- Association for Molecular Pathology. (2019). Association for Molecular Pathology Position Statement: Consumer Genomic Testing – June 2019. Abgerufen von https://www.amp.org/AMP/assets/File/position-statements/2019/AMP_Position_Statement_Consumer_Genomics_FINAL.pdf?pass=37

- Ayaz, A. B., Karkucak, M., Ayaz, M., Gokce, S., Kayan, E., Güler, E. E., ... Yakut, T. (2015). Oxytocin system social function impacts in children with attention-deficit/hyperactivity disorder. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 168(7), 609–616. <https://doi.org/10.1002/ajmg.b.32343>
- Bachmann, A. (2019). Digitale Gesundheitskompetenz. Abgerufen von https://www.e-health-suisse.ch/fileadmin/user_upload/Dokumente/2019/D/190520_eHealth_Literacy_Endbericht_def_d.pdf
- Badalato, L., Kalokairinou, L., & Borry, P. (2017). Third party interpretation of raw genetic data: an ethical exploration. *European Journal of Human Genetics*, 25, 1189–1194. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.126>
- Baetge, D. (2009). Globalisierung des Wettbewerbsrechts. Eine internationale Wettbewerbsordnung zwischen Kartell- und Welthandelsrecht. Tübingen: Mohr Siebeck.
- Bageman, E., Ingvar, C., Rose, C., & Jernstrom, H. (2008). Coffee Consumption and CYP1A2*1F Genotype Modify Age at Breast Cancer Diagnosis and Estrogen Receptor Status. *Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention*, 17(4), 895–901. <https://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-07-0555>
- Bai, X., Xie, J., Sun, S., Zhang, X., Jiang, Y., & Pang, D. (2017). The associations of genetic polymorphisms in CYP1A2 and CYP3A4 with clinical outcomes of breast cancer patients in northern China. *Oncotarget*, 8(24), 38367–38377. <https://doi.org/10.18632/oncotarget.16359>
- Ball, C. A., Barber, M. J., Byrnes, J., Carbonetto, P., Chagine, K. G., Curtis, R. E., ... Willmore, L. (2016). AncestryDNA Matching White Paper. Abgerufen von <https://www.ancestrycdn.com/support/de/2018/11/matching.pdf>
- Balmer, D. (2017, August 13). «Kriminalpolitisch und grundrechtlich bedenklich». *Tagesanzeiger*. Abgerufen von <https://www.tagesanzeiger.ch/sonntagszeitung/datenschuetzer-kritisiert-ermittlungen-mit-dna-der-familie/story/21216480>
- Baptista, N. M., Christensen, K. D., Carere, D. A., Broadley, S. A., Roberts, J. S., & Green, R. C. (2016). Adopting genetics: motivations and outcomes of personal genomic testing in adult adoptees. *Genetics in Medicine*, 18(9), 924–932. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.192>

- Bardill, J., & Garrison, N. A. (2015). Genetic Ancestry Testing. *International Encyclopedia of Social & Behavioral Sciences*, 898–904. <https://doi.org/10.1016/B978-0-08-097086-8.82075-9>
- Barger, J. L., Kayo, T., Vann, J. M., Arias, E. B., Wang, J., Hacker, T. A., ... Prolla, T. A. (2008). A Low Dose of Dietary Resveratrol Partially Mimics Caloric Restriction and Retards Aging Parameters in Mice. *PLOS ONE*, 3(6), e2264. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0002264>
- Barth, S., & de Jong, M. D. T. (2017). The privacy paradox – Investigating discrepancies between expressed privacy concerns and actual online behavior – A systematic literature review. *Telematics and Informatics*, 34(7), 1038–1058. <https://doi.org/10.1016/J.TELE.2017.04.013>
- Basic, J., Milosevic, V., Stankovic, M., Jevtovic-Stoimenov, T., Cvetkovic, T., Despotovic, M., & Pavlovic, D. (2019). The influence of rs53576 and rs2254298 oxytocin receptor gene polymorphisms on plasma oxytocin levels and measures of empathy. *Archives of Biological Sciences*, 71(1), 159–165. <https://doi.org/10.2298/ABS181206057B>
- Beck, M. (2015). *Die DNA-Analyse im Strafverfahren, De lege lata et ferenda* (1. Aufl.). Baden-Baden: Nomos Verlag.
- Beck, U., & May, S. (2001). Gewusstes Nicht-Wissen und seine rechtlichen und politischen Folgen: Das Beispiel der Humangenetik. In U. Beck & W. Bonss (Hrsg.), *Die Modernisierung der Moderne* (S. 247–260). Frankfurt/Main: Suhrkamp Verlag.
- Beeson, D. R., Jennings, P. K., & Kramer, W. (2011). Offspring searching for their sperm donors: how family type shapes the process. *Human Reproduction*, 26(9), 2415–2424. <https://doi.org/10.1093/humrep/der202>
- Bell, C. G., Lowe, R., Adams, P. D., Baccarelli, A. A., Beck, S., Bell, J. T., ... Rakyan, V. K. (2019, November 25). DNA methylation aging clocks: Challenges and recommendations. *Genome Biology*, Bd. 20, S. 1–24. <https://doi.org/10.1186/s13059-019-1824-y>
- Belluz, J. (2014, Dezember 18). Genetic testing brings families together – And sometimes tears them apart. *Vox*. Abgerufen von <https://www.vox.com/2014/9/9/6107039/23andme-ancestry-dna-testing>
- Bentley, D., Brown, D., Chapman, Z., Dawid, P., Evison, M., Foster, D., ... Thomas, M. G. (2017). Making Sense of Forensic Genetics: What can DNA tell you about a crime? Abgerufen von <http://senseaboutscience.org/wp-content/uploads/2017/01/making-sense-of-forensic-genetics.pdf>

- Berezowska, A., Fischer, A. R. H., Ronteltap, A., Kuznesof, S., Macready, A., Fallaize, R., & Van Trijp, H. C. M. (2014). Understanding consumer evaluations of personalised nutrition services in terms of the privacy calculus: A qualitative study. *Public Health Genomics*, 17(3), 127–140. <https://doi.org/10.1159/000358851>
- Berkman, B. E., Howard, D., & Wendler, D. (2018). Reconsidering the Need for Reconsent at 18. *Pediatrics*, 142(2). <https://doi.org/10.1542/peds.2017-1202>
- Berthier-Foglar, S., Collingwood-Whittick, S., & Zolazzi, S. (Hrsg.). *Biomapping Indigenous People: Towards an Understanding of the Issues*. Leiden et al.: Brill.
- Bettinger, B. T. (2016). The Shared cM Project: A Demonstration of the Power of Citizen Science. *Journal of Genetic Genealogy*, 8(1), 38–42.
- Beuten, J., Gelfond, J. A. L., Byrne, J. J., Balic, I., Crandall, A. C., Johnson-Pais, T. L., ... Leach, R. J. (2008). CYP1B1 variants are associated with prostate cancer in non-Hispanic and Hispanic Caucasians. *Carcinogenesis*, 29(9), 1751–1757. <https://doi.org/10.1093/carcin/bgm300>
- Beyin, A. (2011). Upper Pleistocene Human Dispersals out of Africa: A Review of the Current State of the Debate. *International Journal of Evolutionary Biology*. <https://doi.org/10.4061/2011/615094>
- Biaggini, G. (2017). Art. 7 BV. In *BV Kommentar – Bundesverfassung der Schweizerischen Eidgenossenschaft* (2. Aufl.). Zürich: Orell Füssli Verlag.
- Bieri, U., Kocher, J., Gauch, C., Tschöpe, S., Venetz, A., Hagemann, M., ... Frind, A. (2016). Bevölkerungsbefragung «Erhebung Gesundheitskompetenz 2015».
- bio logisch Zentrum für Humangenetik. (2019). bio logis Webpage.
- Bioethikkommission beim Bundeskanzleramt. (2010). Gen- und Genomtests im Internet: Stellungnahme der Bioethikkommission beim Bundeskanzleramt. Abgerufen von <https://www.bundeskanzleramt.gv.at/themen/bioethikkommission/publikationen-bioethik.html>
- Bioethikkommission beim Bundeskanzleramt. (2016). Stellungnahme der Bioethikkommission zu Gen- und Genomtests im Internet. In *Jahrbuch für Wissenschaft und Ethik* (Bd. 15). <https://doi.org/10.1515/9783110222906.419>

- Blell, M., & Hunter, M. A. (2019). Direct-to-Consumer Genetic Testing's Red Herring: «Genetic Ancestry» and Personalized Medicine. *Frontiers in Medicine*, 6(March), 1–7. <https://doi.org/10.3389/fmed.2019.00048>
- Bloss, C. S., Darst, B. F., Topol, E. J., & Schork, N. J. (2011). Direct-to-consumer personalized genomic testing. *Human Molecular Genetics*, 20(R2), R132–41. <https://doi.org/10.1093/hmg/ddr349>
- Bloss, C. S., Ornowski, L., Silver, E., Cargill, M., Vanier, V., Schork, N. J., & Topol, E. J. (2010). Consumer perceptions of direct-to-consumer personalized genomic risk assessments. *Genetics in Medicine*, 12(9), 556–566. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181eb51c6>
- Bloss, C. S., Schork, N. J., & Topol, E. J. (2011). Effect of Direct-to-Consumer Genomewide Profiling to Assess Disease Risk. *New England Journal of Medicine*, 364(6), 524–534. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1011893>
- Bloss, C. S., Wineinger, N. E., Darst, B. F., Schork, N. J., & Topol, E. J. (2013). Impact of direct-to-consumer genomic testing at long term follow-up. *Journal of Medical Genetics*, 50(6), 393–400. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2012-101207>
- Bloxham, D., & Moses, D. A. (Hrsg.). (2010). *The Oxford Handbook of Genocide Studies*. <https://doi.org/10.1093/oxfordhb/9780199232116.001.0001>
- Bogner, A., Littig, B., & Menz, W. (2014). Interviews mit Experten: Eine praxisorientierte Einführung. <https://doi.org/10.1007/978-3-531-19416-5>
- Bohannon, J. (2013). Genealogy databases enable naming of anonymous DNA donors. *Science*, 339(6117), 262. <https://doi.org/10.1126/science.339.6117.262>
- Bojesen, S. E., Pooley, K. A., Johnatty, S. E., Beesley, J., Michailidou, K., Tyrer, J. P., ... Dunning, A. M. (2013). Multiple independent variants at the TERT locus are associated with telomere length and risks of breast and ovarian cancer. *Nature Genetics*, 45(4), 371–384. <https://doi.org/10.1038/ng.2566>
- Bolnick, D. A., Fullwiley, D., Duster, T., Cooper, R. S., Fujimura, J. H., Kahn, J., ... TallBear, K. (2007). The Science and Business of Genetic Ancestry Testing. *Science*, 318(5849), 399–400. <https://doi.org/10.1126/science.1150098>
- Borry, P., Cornel, M. C., & Howard, H. C. (2010). Where are you going, where have you been: a recent history of the direct-to-consumer genetic testing market. *Journal of Community Genetics*, 1(3), 101–106. <https://doi.org/10.1007/s12687-010-0023-z>

- Borry, P., Shabani, M., & Howard, H. C. (2014). Is There a Right Time to Know? The Right Not to Know and Genetic Testing in Children. *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 42(1), 19–27. <https://doi.org/10.1111/jlme.12115>
- Borry, P., Stultiens, L., Nys, H., Cassiman, J.-J., & Dierickx, K. (2006). Presymptomatic and predictive genetic testing in minors: a systematic review of guidelines and position papers. *Clinical Genetics*, 70(5), 374–381. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2006.00692.x>
- Brauer, S., Strub, J.-D., Bleisch, B., Bolliger, C., Büchler, A., Filges, I., ... Zimmermann, M. (2016). Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft. <https://doi.org/10.3218/3749-4>
- Breslin, K., Wills, B., Ralf, A., Ventayol Garcia, M., Kukla-Bartoszek, M., Pospiech, E., ... Kayser, M. (2019). HirisPlex-S system for eye, hair, and skin color prediction from DNA: Massively parallel sequencing solutions for two common forensically used platforms. *Forensic Science International: Genetics*, 43. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2019.102152>
- Bruijns, B., Tiggelaar, R., & Gardeniers, H. (2018). Massively parallel sequencing techniques for forensics: A review. *Electrophoresis*, 39(21), 2642–2654. <https://doi.org/10.1002/elps.201800082>
- BSS Volkswirtschaftliche Beratung AG. (2015). Marktanalyse und Abschätzung der Marktentwicklung von nicht- medizinischen genetischen Untersuchungen. Abgerufen von <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>
- Bulbul, O., Zorlu, T., & Filoglu, G. (2018, Juli 2). Prediction of human eye colour using highly informative phenotype SNPs (PISNPs). *Australian Journal of Forensic Sciences*, S. 1–11. <https://doi.org/10.1080/00450618.2018.1484161>
- Bundesamt für Gesundheit BAG. (2020). Revision Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen. Abgerufen 20. Mai 2020, von <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/medizin-und-forschung/genetische-untersuchungen/aktuelle-rechtsetzungsprojekte1.html>
- Bundesamt für Justiz. (2018). Adoption in der Schweiz. Abgerufen von <https://www.bj.admin.ch/dam/data/bj/gesellschaft/adoption/bro-adoption-d.pdf>

- Bundesamt für Polizei fedpol. (2019). DNA-Analyse. Abgerufen 2. Juli 2020, von <https://www.fedpol.admin.ch/fedpol/de/home/sicherheit/personenidentifikation/dna-profile.html>
- Bundesamt für Statistik. (2018). Erhebung zur Internetnutzung 2017: Digitale Kompetenzen , Schutz der Privatsphäre und Online-Bildung.
- Bundesamt für Statistik. (2019). Suche nach Gesundheitsinformationen im Internet, internationaler Vergleich. Abgerufen von <https://www.bfs.admin.ch/bfs/de/home/dienstleistungen/fuermedienschaffende.assetdetail.11307965.html>
- Bundesministerium der Justiz und für Verbraucherschutz. (2019). Bundestag beschliesst Modernisierung des Strafverfahrens. Abgerufen 11. Mai 2020, von https://www.bmjv.de/SharedDocs/Pressemitteilungen/DE/2019/111519_Modernisierung_StPo.html
- Bundesrat. (2020). Gentests: Eröffnung der Vernehmlassung zur Anpassung bestimmter Regeln. Abgerufen von <https://www.admin.ch/gov/de/start/dokumentation/medienmitteilungen.msg-id-79158.html>
- Bunnik, E. M., de Jong, A., Nijsingh, N., & de Wert, G. M. W. R. (2013). The New Genetics and Informed Consent: Differentiating Choice to Preserve Autonomy. *Bioethics*, 27(6), 348–355. <https://doi.org/10.1111/bioe.12030>
- Burkart, G. (2008). *Familiensoziologie*. Konstanz: UVK Verlagsgesellschaft.
- Bush, W. S., Dudek, S. M., & Ritchie, M. D. (2009). Biofilter: a knowledge-integration system for the multi-locus analysis of genome-wide association studies. *Pacific Symposium on Biocomputing*, 368–379.
- Buyx, A. M., Strech, D., & Schmidt, H. (2012). Zur Ethik einer Vorsorge durch (direct-to-consumer) individuelle Genanalysen und Ganzkörper-MRTs. Erläuterungen und Diskussion der Empfehlungen des Nuffield Councils on Bioethics. *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, 106(1), 29–39. <https://doi.org/10.1016/j.zefq.2011.09.025>
- Campanella, E. (2018, November 1). Government using ancestry websites to deport immigrants: lawyer, court documents. *Global News*. Abgerufen von <https://globalnews.ca/news/4616715/ancestry-dna-test-deportation-cbsa/>

- Campbell, D. B., Datta, D., Jones, S. T., Batey Lee, E., Sutcliffe, J. S., Hammock, E. A. D., & Levitt, P. (2011). Association of oxytocin receptor (OXTR) gene variants with multiple phenotype domains of autism spectrum disorder. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 3(2), 101–112. <https://doi.org/10.1007/s11689-010-9071-2>
- Camporesi, S. (2013). Bend it like Beckham! The ethics of genetically testing children for athletic potential. *Sport, Ethics and Philosophy*, 7(2), 175–185. <https://doi.org/10.1080/17511321.2013.780183>
- Capus, N. (2018). Die Tyrannei des Wahrscheinlichen in der Justiz. Republik. Abgerufen von <https://www.republik.ch/2018/09/19/die-tyrannei-des-wahrscheinlichen-in-der-justiz>
- Carey, T. (2019). DNA tests stand on shaky ground to define Native American identity. Abgerufen 14. Mai 2019, von <https://www.genome.gov/news/news-release/DNA-tests-stand-on-shaky-ground-to-define-Native-American-identity>
- Carreyrou. John (2018). *Bad Blood: Secrets and Lies in a Silicon Valley Startup*. Penguin Random House.
- Caulfield, T., Borry, P., Toews, M., Elger, B. S., Greely, H. T., & McGuire, A. (2015). Marginally scientific? Genetic testing of children and adolescents for lifestyle and health promotion. *Journal of Law and the Biosciences*, 2(3), lsv038. <https://doi.org/10.1093/jlb/lsv038>
- Caulfield, T., Burningham, S., Joly, Y., Master, Z., Shabani, M., Borry, P., ... Zawati, M. H. (2014). A review of the key issues associated with the commercialization of biobanks. *Journal of Law and the Biosciences*, 1(1), 94–110. <https://doi.org/10.1093/jlb/lst004>
- Caulfield, T., Ries, N. M., Ray, P. N., Shuman, C., & Wilson, B. (2010). Direct-to-consumer genetic testing: Good, bad or benign? *Clinical Genetics*, 77(2), 101–105. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2009.01291.x>
- Cavalli-Sforza, L. L. (2005). The Human Genome Diversity Project: past, present and future. *Nature Reviews Genetics*, 6(4), 333–340. <https://doi.org/10.1038/nrg1596>
- Cavalli-Sforza, L. L., & Feldman, M. W. (2003). The application of molecular genetic approaches to the study of human evolution. *Nature Genetics*, 33(S3), 266–275. <https://doi.org/10.1038/ng1113>
- Celesti, F., Celesti, A., Wan, J., & Villari, M. (2018). Why Deep Learning Is Changing the Way to Approach NGS Data Processing: A Review. *IEEE Reviews in Biomedical Engineering*, 11(c), 68–76. <https://doi.org/10.1109/RBME.2018.2825987>

- Celis-Morales, C., Mathers, J., Gibney, M., Walsh, M., ...Rankin, A. (2015). Personalised nutrition: paving a way to better population health. A White Paper from the Food4Me project. <https://doi.org/10.13140/RG.2.2.13147.16166>
- Chaitanya, L., Breslin, K., Zuñiga, S., Wirken, L., Pośpiech, E., Kukla-Bartoszek, M., ... Walsh, S. (2018). The HirisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. *Forensic Science International: Genetics*, 35, 123–135. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.04.004>
- Chaitanya, L., Walsh, S., Andersen, J. D., Ansell, R., Ballantyne, K., Ballard, D., ... Kayser, M. (2014). Collaborative EDNAP exercise on the IrisPlex system for DNA-based prediction of human eye colour. *Forensic Science International: Genetics*, 11(1), 241–251. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.04.006>
- Check Hayden, E. (2015). Scientists hope to attract millions to «DNA.LAND». *Nature*. <https://doi.org/10.1038/nature.2015.18514>
- Cherkas, L. F., Harris, J. M., Levinson, E., Spector, T. D., & Prainsack, B. (2010). A Survey of UK Public Interest in Internet-Based Personal Genome Testing. *PLOS ONE*, 5(10), e13473. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0013473>
- Cheung, E. Y. Y., Gahan, M. E., & McNevin, D. (2018). Predictive DNA analysis for biogeographical ancestry. *Australian Journal of Forensic Sciences*, 50(6), 651–658. <https://doi.org/10.1080/00450618.2017.1422021>
- Choi, J. E., Kang, H.-G., Jang, J. S., Choi, Y. Y., Kim, M. J., Kim, J. S., ... Park, J. Y. (2009). Polymorphisms in Telomere Maintenance Genes and Risk of Lung Cancer. *Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention*, 18(10), 2773–2781. <https://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-09-0323>
- Chomsky, A. (2018, November 29). DNA Tests Make Native Americans Strangers in Their Own Land. *The Nation*. Abgerufen von <https://www.thenation.com/article/dna-tests-elizabeth-warren-native-american-race-science/>
- Christofides, E., & O'Doherty, K. (2016). Company disclosure and consumer perceptions of the privacy implications of direct-to-consumer genetic testing. *New Genetics and Society*, 35(2), 101–123. <https://doi.org/10.1080/14636778.2016.1162092>
- Citizen Science Center Zürich. (2019). Woher kommen wir: Genetische Genealogie. Abgerufen 29. Oktober 2019, von <https://woherkommenwir.ch/>

- Claes, P., Hill, H., & Shriver, M. D. (2014). Toward DNA-based facial composites: Preliminary results and validation. *Forensic Science International: Genetics*, 13, 208–216. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.08.008>
- Claes, P., Liberton, D. K., Daniels, K., Rosana, K. M., Quillen, E. E., Pearson, L. N., ... Shriver, M. D. (2014). Modeling 3D Facial Shape from DNA. *PLOS Genetics*, 10(3). <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1004224>
- Claes, P., Roosenboom, J., White, J. D., Swigut, T., Sero, D., Li, J., ... Weinberg, S. M. (2018). Genome-wide mapping of global-to-local genetic effects on human facial shape. *Nature Genetics*, 50(3), 414–423. <https://doi.org/10.1038/s41588-018-0057-4>
- Cole, J. B., Manyama, M., Kimwaga, E., Mathayo, J., Larson, J. R., Liberton, D. K., ... Spritz, R. A. (2016). Genomewide Association Study of African Children Identifies Association of SCHIP1 and PDE8A with Facial Size and Shape. *PLOS Genetics*, 12(8), e1006174. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1006174>
- Cole, S. A. (2015). A surfeit of science: The «CSI effect» and the media appropriation of the public understanding of science. *Public Understanding of Science*, 24(2), 130–146. <https://doi.org/10.1177/0963662513481294>
- College of American Pathologists. (2019). Laboratory Accreditation Program. Abgerufen 4. September 2019, von <https://www.cap.org/laboratory-improvement/accreditation/laboratory-accreditation-program>
- Covolo, L., Rubinelli, S., Ceretti, E., & Gelatti, U. (2015). Internet-Based Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Systematic Review. *Journal of Medical Internet Research*, 17(12), e279. <https://doi.org/10.2196/jmir.4378>
- Crawshaw, M. (2018). Direct-to-consumer DNA testing: the fallout for individuals and their families unexpectedly learning of their donor conception origins. *Human Fertility*, 21(4), 225–228. <https://doi.org/10.1080/14647273.2017.1339127>
- Critchley, C., Nicol, D., Otlowski, M., & Chalmers, D. (2014). Public reaction to direct-to-consumer online genetic tests: Comparing attitudes, trust and intentions across commercial and conventional providers. *Public Understanding of Science*, 24(6), 1–20. <https://doi.org/10.1177/0963662513519937>
- Crouch, D. J. M., Winney, B., Koppen, W. P., Christmas, W. J., Hutnik, K., Day, T., ... Bodmer, W. F. (2018). Genetics of the human face: Identification of large-effect single gene variants. *Proceedings of the*

- National Academy of Sciences of the United States of America, 115(4), E676–E685. <https://doi.org/10.1073/pnas.1708207114>
- Crouch, J., Yu, J.-H., Shankar, A. G., & Tabor, H. K. (2015). «We Don't Know Her History, Her Background»: Adoptive Parents' Perspectives on Whole Genome Sequencing Results. *Journal of Genetic Counseling*, 24(1), 67–77. <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9738-z>
- Crunchbase. (2019). Crunchbase. Abgerufen am 21. November 2019, von <https://www.crunchbase.com/>
- Curnutte, M. (2017). Regulatory controls for direct-to-consumer genetic tests: a case study on how the FDA exercised its authority. *New Genetics and Society*, 6778(3), 209–226. <https://doi.org/10.1080/14636778.2017.1354690>
- Daniel, R., Santos, C., Phillips, C., Fondevila, M., Van Oorschot, R. A. H., Carracedo, ... McNevin, D. (2015). A SNaPshot of next generation sequencing for forensic SNP analysis. *Forensic Science International: Genetics*, 14, 50–60. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.08.013>
- Daniels, K., Gillett, W., & Grace, V. (2009). Parental information sharing with donor insemination conceived offspring: a follow-up study. *Human Reproduction*, 24(5), 1099–1105. <https://doi.org/10.1093/humrep/den495>
- Danser, A. H., Schalekamp, M. A., Bax, W. A., van den Brink, A. M., Saxena, P. R., Riegger, G. A., & Schunkert, H. (1995). Angiotensin-converting enzyme in the human heart. Effect of the deletion/insertion polymorphism. *Circulation*, 92(6), 1387–1388. <https://doi.org/10.1161/01.cir.92.6.1387>
- Dario, P., Mourifo, H., Oliveira, A. R., Lucas, I., Ribeiro, T., Porto, M. J., ... Corte Real, F. (2015). Assessment of IrisPlex-based multiplex for eye and skin color prediction with application to a Portuguese population. *International Journal of Legal Medicine*, 129(6), 1191–1200. <https://doi.org/10.1007/s00414-015-1248-5>
- Davis, C., Patte, K., Zai, C., & Kennedy, J. L. (2017). Polymorphisms of the oxytocin receptor gene and overeating: the intermediary role of endophenotypic risk factors. *Nutrition & Diabetes*, 7(5), e279–e279. <https://doi.org/10.1038/nutd.2017.24>
- Dehghan, A. (2018). Genome-Wide Association Studies. In E. Evangelou (Hrsg.), *Genetic Epidemiology. Methods in Molecular Biology*, vol 1793 (S. 37–49). https://doi.org/10.1007/978-1-4939-7868-7_4

- Dembinski, G. M., & Picard, C. J. (2014). Evaluation of the IrisPlex DNA-based eye color prediction assay in a United States population. *Forensic Science International: Genetics*, 9(1), 111–117. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.12.003>
- den Hoed, M., Westerterp-Plantenga, M. S., Bouwman, F. G., Mariman, E. C., & Westerterp, K. R. (2009). Postprandial responses in hunger and satiety are associated with the rs9939609 single nucleotide polymorphism in FTO. *The American Journal of Clinical Nutrition*, 90(5), 1426–1432. <https://doi.org/10.3945/ajcn.2009.28053>
- determigene DNA Testing Services. (2019). Full Spectrum Plus. Abgerufen 3. Juli 2019, von http://www.determigene.com/detail_ancestry.asp
- Deutscher Ethikrat. (2013). Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung: Stellungnahme. Abgerufen von <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Stellungnahmen/deutsch/stellungnahme-zukunft-der-genetischen-diagnostik.pdf>
- Dick, D. M., Aliev, F., Kramer, J., Wang, J. C., Hinrichs, A., Bertelsen, S., ... Bierut, L. (2007). Association of CHRM2 with IQ: Converging Evidence for a Gene Influencing Intelligence. *Behavior Genetics*, 37(2), 265–272. <https://doi.org/10.1007/s10519-006-9131-2>
- Dienlin, T., & Trepte, S. (2015). Is the privacy paradox a relic of the past? An in-depth analysis of privacy attitudes and privacy behaviors. *European Journal of Social Psychology*, 45(3), 285–297. <https://doi.org/10.1002/ejsp.2049>
- Diggelmann, O. (2015). Art. 13 BV. In B. Waldmann, E. M. Belser, & A. Epiney (Hrsg.), *Basler Kommentar zur Bundesverfassung*. Basel: Helbing Lichtenhahn Verlag.
- DNA Doe Project. (2019). DNA Doe Project. Abgerufen 24. Juni 2019, von <http://dnadoeproject.org/>
- DNAfit. (2019). DNAfit. Abgerufen von <https://www.dnafit.com/us/index.asp>
- DNA-Land. (2019). DNA.LAND. Abgerufen 17. Juni 2019, von <https://dna.land/>
- DNAweightcontrol. (2019). DNAweightcontrol. Abgerufen von <http://www.dnaweightcontrol.ch/de/index.php>
- Doe, G. (2014, September 9). With genetic testing, I gave my parents the gift of divorce. *Vox*. Abgerufen von <https://www.vox.com/2014/9/9/5975653/with-genetic-testing-i-gave-my-parents-the-gift-of-divorce-23andme>

- Dolgin, J. (2008). Biological Evaluations: Blood, Genes, and Family. *Akron Law Review*, 41(2), 347–398.
- Doney, A. S. F., Dannfald, J., Kimber, C. H., Donnelly, L. A., Pearson, E., Morris, A. D., & Palmer, C. N. A. (2009). The FTO Gene Is Associated With an Atherogenic Lipid Profile and Myocardial Infarction in Patients With Type 2 Diabetes: A Genetics of Diabetes Audit and Research Study in Tayside Scotland (Go-DARTS) Study. *Circulation: Cardiovascular Genetics* 2(3), 255–259.
<https://doi.org/10.1161/CIRCGENETICS.108.822320>
- Dorff, E. N., & Zoloth, L. (2015). *Jews and Genes: The Genetic Future in Contemporary Jewish Thought*. University of Nebraska Press, Jewish Publication Society.
- Durbin, R. M., Altshuler, D. L., Durbin, R. M., Abecasis, G. R., Bentley, D. R., Chakravarti, A., ... McVean, G. A. (2010). A map of human genome variation from population-scale sequencing. *Nature*, 467(7319), 1061–1073. <https://doi.org/10.1038/nature09534>
- Durnal, E. W. (2010). Crime scene investigation (as seen on TV). *Forensic Science International*, 199(1–3), 1–5.
<https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2010.02.015>
- Duster, T. (2014). Social diversity in humans: implications and hidden consequences for biological research. *Cold Spring Harbor Perspectives in Biology*, 6(5), a008482.
<https://doi.org/10.1101/cshperspect.a008482>
- Eidgenössisches Justiz- und Polizeidepartement EJPD. (2019). Phänotypisierung: Neues Instrument für die Strafverfolgung. Abgerufen 20. Jänner 2020, von
<https://www.ejpd.admin.ch/ejpd/de/home/aktuell/news/2019/2019-08-28.html>
- Elliott, C., & Brodwin, P. (2002). Identity and genetic ancestry tracing. *BMJ*, 325(7378), 1469–1471. <https://doi.org/10.1136/bmj.325.7378.1469>
- Ellis, C., & Bochner, A. P. (Hrsg., 1996). *Composing ethnography. Alternative forms of qualitative writing*. Walnut Creek: AltaMira Press.
- Ellis, C. (2004). *The ethnographic I: A methodological novel about autoethnography*. Walnut Creek: AltaMira Press.
- Ellis, J. A., Stebbing, M., & Harrap, S. B. (2001). Polymorphism of the Androgen Receptor Gene is Associated with Male Pattern Baldness. *Journal of Investigative Dermatology*, 116(3), 452–455.
<https://doi.org/10.1046/j.1523-1747.2001.01261.x>

- Elsevier. (2018). Scopus. Abgerufen von https://www.elsevier.com/___data/assets/pdf_file/0017/114533/SC_FS_overview_WEB.pdf
- Emery, L. S., Magnaye, K. M., Bigham, A. W., Akey, J. M., & Bamshad, M. J. (2015). Estimates of continental ancestry vary widely among individuals with the same mtDNA haplogroup. *American Journal of Human Genetics*, 96(2), 183–193. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2014.12.015>
- Enattah, N. S., Sahi, T., Savilahti, E., Terwilliger, J. D., Peltonen, L., & Järvelä, I. (2002). Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nature Genetics*, 30(2), 233–237. <https://doi.org/10.1038/ng826>
- Erlich, Y., Shor, T., Pe'er, I., & Carmi, S. (2018). Identity inference of genomic data using long-range familial searches. *Science*, 362(6415), 690–694. <https://doi.org/10.1126/science.aau4832>
- Expertenkommission für genetische Untersuchungen beim Menschen. (2013). Empfehlung 12/2013 der GUMEK zuhanden des Bundesrates zur Revision des Gesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen. Abgerufen von https://www.bag.admin.ch/dam/bag/de/dokumente/biomed/gumek/empfehlungen-gumek/empfehlung-gumek-12-2013.pdf.download.pdf/Empfehlung_12_2013_Revision_GUMG_def.pdf
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Bishop, D. J., Santiago, C., Gómez-Gallego, F., Lucia, A., & Birk, R. (2013). The rs12594956 polymorphism in the NRF-2 gene is associated with top-level Spanish athlete's performance status. *Journal of Science and Medicine in Sport*, 16(2), 135–139. <https://doi.org/10.1016/J.JSAMS.2012.05.004>
- Eynon, N., Ruiz, J. R., Oliveira, J., Duarte, J. A., Birk, R., & Lucia, A. (2011). Genes and elite athletes: A roadmap for future research. *Journal of Physiology*, 589(13), 3063–3070. <https://doi.org/10.1113/jphysiol.2011.207035>
- Eynon, N., Sagiv, M., Meckel, Y., Duarte, J. A., Alves, A. J., Yamin, C., ... Oliveira, J. (2009). NRF2 intron 3 A/G polymorphism is associated with endurance athletes' status. *Journal of Applied Physiology*, 107(1), 76–79. <https://doi.org/10.1152/jappphysiol.00310.2009>
- FamilyTreeDNA. (2019a). Can I use the Family Finder test as a legal paternity test? Abgerufen 24. September 2019, von <https://www.familytreedna.com/learn/autosomal-ancestry/universal-dna-matching/legal-paternity-test/>

- FamilyTreeDNA. (2019b). Connecting Families and Saving Lives. Abgerufen 24. Juni 2019, von <https://blog.familytreedna.com/press-release-connecting-families-and-saving-lives/>
- FamilyTreeDNA. (2019c). DNA Testing for Ancestry and Genealogy. Abgerufen 29. Mai 2019, von <https://www.familytreedna.com/>
- FamilyTreeDNA. (2019d). Do you know what you're made of? Abgerufen 29. Mai 2019, von <https://www.familytreedna.com/products/family-finder>
- FamilyTreeDNA. (2019e). FamilyTreeDNA Learning Center. Abgerufen 24. Juni 2019, von <https://www.familytreedna.com/learn/>
- FamilyTreeDNA. (2019f). FamilyTreeDNA Privacy Statement. Abgerufen 9. September 2019, von <https://www.familytreedna.com/legal/privacy-statement>
- FamilyTreeDNA. (2019g). FTDNA Test Process. Abgerufen 4. September 2019, von <https://www.familytreedna.com/learn/testing-process/ftdna-test-process/>
- FamilyTreeDNA. (2019h). Law Enforcement Matching – Frequently Asked Questions. Abgerufen 24. Juni 2019, von <https://www.familytreedna.com/learn/ftdna/law-enforcement-faq/>
- FamilyTreeDNA. (2019i). Our Three Basic Tests. Abgerufen 5. Juli 2019, von <https://www.familytreedna.com/learn/ftdna/our-three-basic-tests/>
- FamilyTreeDNA. (2019j). Terms of Services. Abgerufen 11. September 2019, von <https://www.familytreedna.com/legal/terms-of-service>
- Farhan, M., Ullah, M. F., Faisal, M., Farooqi, A. A., Sabitaliyevich, U. Y., Biersack, B., & Ahmad, A. (2019). Differential Methylation and Acetylation as the Epigenetic Basis of Resveratrol's Anticancer Activity. *Medicines*, 6(1). <https://doi.org/10.3390/medicines6010024>
- FDP.Die Liberalen. (2019). Änderung des DNA-Profil Gesetzes: Vernehmlassungsantwort der FDP.Die Liberalen. Abgerufen von https://www.fdp.ch/fileadmin/documents/fdp.ch/pdf/DE/Positionen/Vernehmlassungen/2019/Dezember/20191202_VL_DNA_Phaenotypisierung_d.pdf
- Feeney, O., Borry, P., Felzmann, H., Galvagni, L., Haukkala, A., Loi, M., ... Vears, D. (2018). Genuine participation in participant-centred research initiatives: the rhetoric and the potential reality. *Journal of Community Genetics*, 9(2), 133–142. <https://doi.org/10.1007/s12687-017-0342-4>
- Feinberg, J. (1980). The Child's Right to an Open Future. In W. Aiken & H. LaFollette (Hrsg.), *Whose Child? Children's Rights, Parental Authority, and State Power* (S. 124–153). Totowa, N. J.: Rowman and Littlefield.

- Felzmann, H. (2015). «Just a bit of fun»: How recreational is direct-to-customer genetic testing? *New Bioethics*, 21(1), 20–32. <https://doi.org/10.1179/2050287715Z.00000000062>
- Feng, L., Peng, F., Li, S., Jiang, L., Sun, H., Ji, A., ... Liu, F. (2018). Systematic feature selection improves accuracy of methylation-based forensic age estimation in Han Chinese males. *Forensic Science International: Genetics*, 35, 38–45. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.03.009>
- Fernandes, G. F. S., Silva, G. D. B., Pavan, A. R., Chiba, D. E., Chin, C. M., & Dos Santos, J. L. (2017). Epigenetic Regulatory Mechanisms Induced by Resveratrol. *Nutrients*, 9(11). <https://doi.org/10.3390/nu9111201>
- Fetters, A. (2018, Mai 18). Finding the Lost Generation of Sperm Donors. *The Atlantic*. Abgerufen von <https://www.theatlantic.com/family/archive/2018/05/sperm-donation-anonymous/560588/>
- Fisher, E., Achilles, S., Tönnies, H., & Schmidtke, J. (2015). Konzepte zur Mitteilung genetischer Zusatzbefunde in der medizinischen Diagnostik und Forschung. *Bundesgesundheitsblatt – Gesundheitsforschung – Gesundheitsschutz*, 58(2), 166–173. <https://doi.org/10.1007/s00103-014-2096-z>
- Fleischer, H. (2018). Rechtliche Aspekte der Systemmedizin. Der Umgang mit Gesundheitsdaten und -informationen in der Big-Data-basierten Medizin unter besonderer Berücksichtigung des Gendiagnostikgesetzes. Berlin: LIT Verlag.
- Food and Drug Administration. (2013). *Warning Letter*. Silver Spring, New Hampshire.
- Foucault, M. (1977). *Überwachen und Strafen. Die Geburt des Gefängnisses*. Frankfurt/Main: Suhrkamp Verlag.
- Foucault, M. (1993). *Technologien des Selbst*. Frankfurt/Main: S. Fischer.
- Franks, P. W., Pearson, E., & Florez, J. C. (2013). Gene-environment and gene-treatment interactions in type 2 diabetes: Progress, pitfalls, and prospects. *Diabetes Care*, 36(5), 1413–1421. <https://doi.org/10.2337/dc12-2211>
- Frayling, T. M., Timpson, N. J., Weedon, M. N., Freathy, R. M., Lindgren, C. M., Perry, J. R. B., ... McCarthy, M. I. (2007). Index and Predisposes to Childhood and Adult Obesity. *Science*, 316(5826), 889–894. <https://doi.org/10.1126/science.1141634.A>

- Frey, L. J. (2019). Artificial intelligence and integrated genotype–Phenotype identification. *Genes*, 10(1), 18–23. <https://doi.org/10.3390/genes10010018>
- Frey, M., & Schneider, F. (2015). Marktanalyse und Abschätzung der Marktentwicklung von nicht-medizinischen genetischen Untersuchungen: Studie als Basis für die Regulierungsfolgenabschätzung zum revidierten Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG). Basel: B,S,S. Volkswirtschaftliche Beratung AG.
- Fricker, C., & Maeder, S. (2014a). Art. 255 StPO. In M. Niggli, M. Heer, & H. Wiprächtiger (Hrsg.), *Basler Kommentar zur Strafprozessordnung* (2. Aufl.). Basel: Helbing Lichtenhahn Verlag.
- Fricker, C., & Maeder, S. (2014b). Art. 259 StPO. In M. Niggli, M. Heer, & H. Wiprächtiger (Hrsg.), *Basler Kommentar zur Strafprozessordnung* (2. Aufl.). Basel: Helbing Lichtenhahn Verlag.
- Friend, L. (2018). Direct-to- consumer genetic testing: Opportunities and risks in a rapidly evolving market. Abgerufen von <https://home.kpmg/xx/en/home/insights/2018/07/direct-to-consumer-genetic-testing.html>
- Froschauer, U., & Lueger, M. (2003). *Das qualitative Interview: Zur Praxis interpretativer Analyse sozialer Systeme*. Wien: Facultas Verlag.
- Fullerton, S. (2011). The input-output problem: whose dna do we study, and why does it matter? In W. Burke, K. Edwards, S. Goering, S. Holland, & S. B. Trinidad (Hrsg.), *Achieving Justice in Genomic Translation: Re-Thinking the Pathway to Benefit*. (S. 40–55). New York, N. Y.: Oxford University Press.
- Future of Privacy Forum. (2018). *Privacy Best Practices for Consumer Genetic Testing Services*. Abgerufen von <https://fpf.org/wp-content/uploads/2018/07/Privacy-Best-Practices-for-Consumer-Genetic-Testing-Services-FINAL.pdf>
- Gächter, T., & Rütsche, B. (2018). *Gesundheitsrecht. Ein Grundriss für Studium und Praxis* (4. Aufl.). Basel: Helbing Lichtenhahn Verlag.
- Garcia-Donas, J., Esteban, E., Leandro-García, L. J., Castellano, D. E., del Alba, A. G., Climent, M. A., ... Rodríguez-Antona, C. (2011). Single nucleotide polymorphism associations with response and toxic effects in patients with advanced renal-cell carcinoma treated with first-line sunitinib: a multicentre, observational, prospective study. *The Lancet Oncology*, 12(12), 1143–1150. [https://doi.org/10.1016/S1470-2045\(11\)70266-2](https://doi.org/10.1016/S1470-2045(11)70266-2)

- Ge, W., Mu, J., & Huang, C. (2013). The GDF5 SNP is Associated with Meniscus Injury and Function Recovery in Male Chinese Soldiers. *International Journal of Sports Medicine*, 35(07), 625–628. <https://doi.org/10.1055/s-0033-1355417>
- GEDmatch. (2019a). GEDmatch: Tools for DNA and Genealogy Research. Abgerufen 17. Juni 2019, von <https://www.gedmatch.com/login1.php>
- GEDmatch. (2019b). GEDmatch.Com Terms of Service and Privacy Policy. Revised May 18, 2019. Abgerufen 24. Juni 2019, von <https://www.gedmatch.com/tos.htm>
- Gene By Gene. (2019). Unleash the Power of Genetics. Abgerufen 4. September 2019, von <https://genebygene.com/>
- GenePlanet. (2019a). DNA Analysis Process. Abgerufen von <http://archive.geneplanet.com/genetic-analysis/the-process-of-dna-analysis.html>
- GenePlanet. (2019b). GenePlanet. Abgerufen von <https://geneplanet.com/>
- Gene Predictis. (2019). Gene Predictis. Abgerufen von <https://www.genepredictis.com/>
- Gene Predictis. (2019). Gene Predictis. Abgerufen von <https://www.genepredictis.com/>
- Gerny, D. (2019, August 7). DNA-Spuren sollen der Polizei bald Hautfarbe und Herkunft verraten. *Neue Zürcher Zeitung*. Abgerufen von <https://www.nzz.ch/schweiz/dna-spuren-sollen-der-polizei-bald-hautfarbe-und-herkunft-verraten-id.1498187?reduced=true>
- GfK GeoMarketing GmbH. (2018). KAUFKRAFT 2018/2019 Europa.
- Gibbs, R. A., Boerwinkle, E., Doddapaneni, H., Han, Y., Korchina, V., Kovar, C., ... Rasheed, A. (2015). A global reference for human genetic variation. *Nature*, 526(7571), 68–74. <https://doi.org/10.1038/nature15393>
- Giesbertz, N. A. A., Bredenoord, A. L., & van Delden, J. J. M. (2016). When Children Become Adults: Should Biobanks Re-Contact? *PLOS Medicine*, 13(2), e1001959. <https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1001959>
- Gill, P. (2014). Misleading DNA Evidence: Reasons for Miscarriages of Justice. <https://doi.org/10.1016/C2013-0-01382-5>
- Goffman, E. (1967). *Stigma. Über Techniken der Bewältigung beschädigter Identität*. Frankfurt/Main: Suhrkamp Verlag.

- Goodwin, S., McPherson, J. D., & McCombie, W. R. (2016). Coming of age: Ten years of next-generation sequencing technologies. *Nature Reviews Genetics*, 17(6), 333–351. <https://doi.org/10.1038/nrg.2016.49>
- Google Scholar. (2019). About Google Scholar. Abgerufen 6. Juni 2019, von <https://scholar.google.at/intl/de/scholar/about.html>
- Granja, R., & Machado, H. (2019). Ethical Controversies of Familial Searching: The Views of Stakeholders in the United Kingdom and in Poland. *Science, Technology, & Human Values*, 44(6), 1068–1092. <https://doi.org/10.1177/0162243919828219>
- Graw, J. (2015). *Genetik* (6. Auflage). <https://doi.org/10.1007/978-3-662-44817-5>
- Green, E. D., Watson, J. D., & Collins, F. S. (2015). Human Genome Project: Twenty-five years of big biology. *Nature*, 526(7571), 29–31. <https://doi.org/10.1038/526029a>
- Green, R. E., Krause, J., Briggs, A. W., Maricic, T., Stenzel, U., Kircher, M., ... Pääbo, S. (2010). A draft sequence of the Neandertal genome. *Science*, 328(5979), 710–722. <https://doi.org/10.1126/science.1188021>
- Greytak, E. M., Moore, C. C., & Armentrout, S. L. (2019). Genetic genealogy for cold case and active investigations. *Forensic Science International*, 299, 103–113. <https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2019.03.039>
- Gruber, M.-C. (2015). *Bioinformatonsrecht. Zur Persönlichkeitsentfaltung des Menschen in technisierter Verfassung*. Tübingen: Mohr Siebeck.
- Grünliberale Partei Schweiz. (2019). Stellungnahme der Grünliberalen zur Änderung des DNA-Profil-Gesetzes. Abgerufen von https://grunliberale.ch/dam/jcr:3a056b42-181e-4a13-804f-99436b4f91ab/191126_Vernehmlassung_DNA-Profil-Gesetz_de.pdf
- Guasch-Ferré, M., Dashti, H. S., & Merino, J. (2018). Nutritional Genomics and Direct-to-Consumer Genetic Testing: An Overview. *Advances in Nutrition*, 9, 128–135.
- Guengerich, F. P. (1991). Reactions and significance of cytochrome P-450 enzymes. *The Journal of Biological Chemistry*, 266(16), 10019–10022.
- Guerrini, C. J., Robinson, J. O., Petersen, D., & McGuire, A. L. (2018). Should police have access to genetic genealogy databases? Capturing the Golden State Killer and other criminals using a controversial new forensic technique. *PLOS Biology*, 16(10), e2006906. <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.2006906>

- Gymrek, M., McGuire, A. L., Golan, D., Halperin, E., & Erlich, Y. (2013). Identifying Personal Genomes by Surname Inference. *Science*, 339(6117), 321–324. <https://doi.org/10.1126/science.1229566>
- Haag, M. (2019, Februar 4). FamilyTreeDNA Admits to Sharing Genetic Data With F.B.I. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2019/02/04/business/family-tree-dna-fbi.html>
- Habit. (2019). Habit. Abgerufen von <https://habit.com/>
- Hagenaars, S. P., Hill, W. D., Harris, S. E., Ritchie, S. J., Davies, G., Liewald, D. C., ... Marioni, R. E. (2017). Genetic prediction of male pattern baldness. *PLOS Genetics*, 13(2), e1006594. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1006594>
- Haggarty, P., Hoad, G., Harris, S. E., Starr, J. M., Fox, H. C., Deary, I. J., & Whalley, L. J. (2010). Human intelligence and polymorphisms in the DNA methyltransferase genes involved in epigenetic marking. *PLOS ONE*, 5(6), e11329. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0011329>
- Hanna, I. H., Dawling, S., Roodi, N., Guengerich, F. P., & Parl, F. F. (2000). Cytochrome P450 1B1 (CYP1B1) pharmacogenetics: association of polymorphisms with functional differences in estrogen hydroxylation activity. *Cancer research*, 60(13), 3440–3444.
- Hansjakob, T. (2014). Art. 255 StPO. In M. Niggli, M. Heer, & H. Wiprächtiger (Hrsg.), *Kommentar zur Schweizerischen Strafprozessordnung (StPO)*. Basel: Helbing Lichtenhahn Verlag.
- Harper, J. C., Kennett, D., & Reisel, D. (2016). The end of donor anonymity: how genetic testing is likely to drive anonymous gamete donation out of business. *Human Reproduction*, 31(6), 1135–1140. <https://doi.org/10.1093/humrep/dew065>
- Harris, A., Wyatt, S., & Kelly, S. E. (2013). The Gift of Spit (and the Obligation to Return it). *Information, Communication & Society*, 16(2), 236–257. <https://doi.org/10.1080/1369118X.2012.701656>
- Hartlev, M., Phillips, A., Rial-Sebbag, E., Schuster, A., Lovrečić, L., Kapelenska-Pregowska, J., ... Nys, H. (2017). Legislation of direct-to-consumer genetic testing in Europe: a fragmented regulatory landscape. *Journal of Community Genetics*, 9(2), 117–132. <https://doi.org/10.1007/s12687-017-0344-2>
- Harvey, A. (2010). Genetic risks and healthy choices: Creating citizen-consumers of genetic services through empowerment and facilitation. *Sociology of Health and Illness*, 32(3), 365–381. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2009.01202.x>

- Hasler, J. A., Estabrook, R., Murray, M., Pikuleva, I., Waterman, M., Capdevila, J., ... Beaune, P. (1999). Human cytochromes P450. *Molecular Aspects of Medicine*, 20(1–2), 1–137.
[https://doi.org/10.1016/S0098-2997\(99\)00005-9](https://doi.org/10.1016/S0098-2997(99)00005-9)
- Hassan, A. (2018, September). Spotify can use your Ancestry DNA test to tell your «musical DNA». Quartzly. Abgerufen von <https://qz.com/quartzly/1399279/spotify-can-use-your-ancestry-dna-test-to-tell-your-musical-dna/>
- Hasselbach, S. (2009). *Die Novellierung der forensischen DNA-Analyse* (1. Aufl.). Berlin: Logos Verlag.
- Hazel, J. W., & Slobogin, C. (2018). Who Knows What, and When?: A Survey of the Privacy Policies Proffered by U.S. Direct-to-Consumer Genetic Testing Companies. *Cornell Journal of Law and Public Policy*, 28(1), 35–66.
- Heather, J. M., & Chain, B. (2016). The sequence of sequencers: The history of sequencing DNA. *Genomics*, 107(1), 1–8.
<https://doi.org/10.1016/j.ygeno.2015.11.003>
- Hendricks-Sturup, R. M., & Lu, C. Y. (2019). Direct-to-Consumer Genetic Testing Data Privacy : Key Concerns and Recommendations Based on Consumer Perspectives. *Journal of Personalized Medicine*, 9(25), 1–7.
<https://doi.org/10.3390/jpm9020025>
- Henn, B. M., Hon, L., Macpherson, J. M., Eriksson, N., Saxonov, S., Pe'er, I., & Mountain, J. L. (2012). Cryptic Distant Relatives Are Common in Both Isolated and Cosmopolitan Genetic Samples. *PLOS ONE*, 7(4), e34267. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0034267>
- Hens, K., Van El, C. E., Borry, P., Cambon-Thomsen, A., Cornel, M. C., Forzano, F., ... Dierickx, K. (2013). Developing a policy for paediatric biobanks: principles for good practice. *European Journal of Human Genetics*, 21(1), 2–7. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.99>
- Hernando, B., Victoria Ibañez, M., Deserio-Cuesta, J. A., Soria-Navarro, R., Vilar-Sastre, I., Martinez-Cadenas, C., ... Martinez-Cadenas, C. (2018). Genetic determinants of freckle occurrence in the Spanish population: Towards ephelides prediction from human DNA samples. *Forensic Science International: Genetics*, 33, 38–47.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2017.11.013>
- Herper, M. (2015, Jänner 6). Surprise! With \$ 60 Million Genentech Deal, 23andMe Has A Business Plan. *Forbes*. Abgerufen von <https://www.forbes.com/sites/matthewherper/2015/01/06/surprise-with-60-million-genentech-deal-23andme-has-a-business-plan/#352e962be9>

- Hesman Saey, T. (2018, Juni 3). What consumer DNA data can and can't tell you about your risk for certain diseases. *Science News*. Abgerufen von <https://www.sciencenews.org/article/health-dna-genetic-testing-disease>
- Hesman Saey, T. (2019, Februar 6). What FamilyTreeDNA sharing genetic data with police means for you. *Science News*. Abgerufen von <https://www.sciencenews.org/article/family-tree-dna-sharing-genetic-data-police-privacy>
- Heynen, S. (2007). Zeugung durch Vergewaltigung — Folgen für Mütter und Kinder. In *Handbuch Kinder und häusliche Gewalt* (S. 67–71). https://doi.org/10.1007/978-3-531-90550-1_4
- Hill, K., & Murphy, H. (2019, November 5). Your DNA Profile is Private? A Florida Judge Just Said Otherwise. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2019/11/05/business/dna-database-search-warrant.html>
- Hill, P. B., & Kopp, J. (2013). *Familiensoziologie: Grundlagen und theoretische Perspektiven*. Wiesbaden: Springer VS.
- Hinterberger, A. (2012). Investing in Life, Investing in Difference: Nations, Populations and Genomes. *Theory, Culture & Society*, 29(3), 72–93. <https://doi.org/10.1177/0263276411427409>
- Hirsch-Kaufmann, M., & Schweiger, M. (2006). *Biologie für Mediziner und Naturwissenschaftler*. (6. Aufl.). Stuttgart/New York: Georg Thieme Verlag.
- Hochschild, J. L., & Sen, M. (2015). To Test or Not? Singular or Multiple Heritage? *Genomic Ancestry Testing and Americans' Racial Identity*. *Du Bois Review: Social Science Research on Race*, 12(2), 321–347. <https://doi.org/10.1017/S1742058X15000168>
- Hoeren, T. (2013). Dateneigentum. *MMR*, 8, 486–491.
- Hogarth, S., & Saukko, P. (2017). A market in the making: the past, present and future of direct-to-consumer genomics. *New Genetics and Society*, 36(3), 197–208. <https://doi.org/10.1080/14636778.2017.1354692>
- Holland, C. M. A., Arbe-Barnes, E. H., McGivern, E. J., & Forgan, R. M. C. (2018). The 10th Oxbridge varsity medical ethics debate-should we fear the rise of direct-to-consumer genetic testing? *Philosophy, Ethics, and Humanities in Medicine*, 13(1), 14. <https://doi.org/10.1186/s13010-018-0069-9>
- Horowitz, A. L., Saperstein, A., Little, J., Maiers, M., & Hollenbach, J. A. (2019). Consumer (dis-)interest in genetic ancestry testing: the roles of

- race, immigration, and ancestral certainty. *New Genetics and Society*, 38(2), 165–194. <https://doi.org/10.1080/14636778.2018.1562327>
- Houweling, P. J., Papadimitriou, I. D., Seto, J. T., Pérez, L. M., Coso, J. Del, North, K. N., ... Eynon, N. (2018). Is evolutionary loss our gain? The role of ACTN3 p.Arg577Ter (R577X) genotype in athletic performance, ageing, and disease. *Human Mutation*, 39(12), 1774–1787. <https://doi.org/10.1002/humu.23663>
- Howard, H. C., Knoppers, B. M., & Borry, P. (2010). Blurring lines. *EMBO reports*, 11(8), 579–582. <https://doi.org/10.1038/embor.2010.105>
- Hublin, J.-J., Ben-Ncer, A., Bailey, S. E., Freidline, S. E., Neubauer, S., Skinner, M. M., ... Gunz, P. (2017). New fossils from Jebel Irhoud, Morocco and the pan-African origin of *Homo sapiens*. *Nature*, 546(7657), 289–292. <https://doi.org/10.1038/nature22336>
- Hughes, V. (2019, Juni 6). His DNA Solved A Century-Old Jailhouse Rape. The Victim: His Grandmother. *BuzzFeedNews*. Abgerufen von <https://www.buzzfeednews.com/article/virginiahughes/dna-test-rape-family-tree>
- Hunt, E. (2018, September 18). DNA tests reveal more than you bargained for. *The Guardian*. Abgerufen von <https://www.theguardian.com/lifeandstyle/2018/sep/18/your-fathers-not-your-father-when-dna-tests-reveal-more-than-you-bargained-for>
- Hürlimann, D., & Zech, H. (2016). Rechte an Daten. *sui generis*, 89–95. <https://doi.org/10.21257/sg.27>
- iGENEA. (o. J.). Das Napoleon DNA Projekt – Die Suche nach den Nachkommen Napoleons. Abgerufen 10. September 2019, von <https://www.igenea.com/de/napoleon>
- iGENEA. (2019). iGENEA: Genealogie und Ahnenforschung per DNA. Abgerufen 2. Juli 2019, von <https://www.igenea.com/de/home>
- Illich, I. (1975). The medicalization of life. *Journal of Medical Ethics*, 1(2), 73–77. <https://doi.org/10.1136/jme.1.2.73>
- Imai, K., Kricka, L. J., & Fortina, P. (2011). Concordance study of 3 direct-to-consumer genetic-testing services. *Clinical Chemistry*, 57(3), 518–521. <https://doi.org/10.1373/clinchem.2010.158220>
- Imbeault, R. (2019, September 17). A DNA test revealed a sister I never knew existed. Now what? *The Globe and Mail*. Abgerufen von <https://www.theglobeandmail.com/life/first-person/article-a-dna-test-revealed-a-sister-i-never-knew-existed-now-what/>

- Indekeu, A., Dierickx, K., Schotsmans, P., Daniels, K. R., Rober, P., & D'Hooghe, T. (2013). Factors contributing to parental decision-making in disclosing donor conception: a systematic review. *Human Reproduction Update*, 19(6), 714–733. <https://doi.org/10.1093/humupd/dmt018>
- International HapMap Consortium. (2003). The International HapMap Project. *Nature*, 426(6968), 789–796. <https://doi.org/10.1038/nature02168>
- International Society of Genetic Genealogy Wiki. (2016). Autosomal DNA Testing Comparison Chart. Abgerufen 26. Mai 2020, von https://isogg.org/wiki/Autosomal_DNA_testing_comparison_chart
- International Society of Genetic Genealogy Wiki. (2019). List of DNA testing companies. Abgerufen 27. Mai 2019, von https://isogg.org/wiki/List_of_DNA_testing_companies
- Jadva, V., Freeman, T., Kramer, W., & Golombok, S. (2010). Experiences of offspring searching for and contacting their donor siblings and donor. *Reproductive BioMedicine Online*, 20, 523–532. <https://doi.org/10.1016/j.rbmo.2010.01.001>
- Janssens, A. C. J. W. (2019). Proprietary Algorithms for Polygenic Risk: Protecting Scientific Innovation or Hiding the Lack of It? *Genes*, 10(6), 448. <https://doi.org/10.3390/genes10060448>
- Jing, X., Sun, Y., Zhao, W., Gao, X., Ma, M., Liu, F., & Li, C. (2019). Predicting adult height from DNA variants in a European-Asian admixed population. *International Journal of Legal Medicine*, 133(6), 1667–1679. <https://doi.org/10.1007/s00414-019-02039-8>
- Jobling, M. A., Rasteiro, R., & Wetton, J. H. (2016). In the blood: the myth and reality of genetic markers of identity. *Ethnic and Racial Studies*, 39(2), 142–161. <https://doi.org/10.1080/01419870.2016.1105990>
- John, O. P., Naumann, L. P., & Soto, C. J. (2008). Paradigm shift to the integrative Big Five trait taxonomy: History, measurement, and conceptual issues. In *Handbook of Personality: Theory and Research* (3. Aufl., S. 114–158). New York, N. Y.: The Guilford Press.
- Johnston, J. (2003). Resisting a Genetic Identity: The Black Seminoles and Genetic Tests of Ancestry. *The Journal of Law, Medicine & Ethics*, 31(2), 262–271. <https://doi.org/10.1111/j.1748-720X.2003.tb00087.x>
- Juengst, E. T., Flatt, M. A., & Settersten, R. A. (2012). Personalized Genomic Medicine and the Rhetoric of Empowerment. *The Hastings Center Report*, 42(5), 34–40. <https://doi.org/10.1002/hast.65>

- Jung, S. E., Lim, S. M., Hong, S. R., Lee, E. H., Shin, K. J., & Lee, H. Y. (2019). DNA methylation of the ELOVL2, FHL2, KLF14, C1orf132/MIR29B2C, and TRIM59 genes for age prediction from blood, saliva, and buccal swab samples. *Forensic Science International: Genetics*, 38, 1–8. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.09.010>
- Jung, S. E., Shin, K. J., & Lee, H. Y. (2017, November 1). DNA methylation-based age prediction from various tissues and body fluids. *BMB Reports*, Bd. 50, S. 546–553. <https://doi.org/10.5483/BMBRep.2017.50.11.175>
- Kanokwongnuwut, P., Paul Kirkbride, K., & Linacre, A. (2020). An assessment of tape-lifts. *Forensic Science International: Genetics*, 47. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2020.102292>
- Karavas, V. (2018). *Körperverfassungsrecht: Entwurf eines inklusiven Biomedizinrechts*. Zürich: Dike Verlag.
- Karavas, V., & Rüttsche, B. (2015). Art. 17. In B. Rüttsche (Hrsg.), *Humanforschungsgesetz* (1. Aufl., S. 295–299). Bern: Stämpfli Verlag.
- Karki, R., Pandya, D., Elston, R. C., & Ferlini, C. (2015). Defining «mutation» and «polymorphism» in the era of personal genomics. *BMC Medical Genomics*, 8(1), 1–7. <https://doi.org/10.1186/s12920-015-0115-z>
- Karmagenes. (2019a). Integrating genetics and psychology. Abgerufen von <https://karmagenes.co/pages/science>
- Karmagenes. (2019b). Karmagenes. Abgerufen von <https://karmagenes.co/>
- Karra, E., O'Daly, O. G., Choudhury, A. I., Yousseif, A., Millership, S., Neary, M. T., ... Batterham, R. L. (2013). A link between FTO, ghrelin, and impaired brain food-cue responsivity. *The Journal of Clinical Investigation*, 123(8), 3539–3551. <https://doi.org/10.1172/JCI44403>
- Kauhanen, J., Hallikainen, T., Tuomainen, T.-P., Koulu, M., Karvonen, M. K., Salonen, J. T., & Tiihonen, J. (2000). Association Between the Functional Polymorphism of Catechol-O-Methyltransferase Gene and Alcohol Consumption Among Social Drinkers. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research*, 24(2), 135–139. <https://doi.org/10.1111/j.1530-0277.2000.tb04582.x>
- Kaye, J., Curren, L., Anderson, N., Edwards, K., Fullerton, S. M., Kanellopoulou, N., ... Winter, S. F. (2012, Mai). From patients to partners: Participant-centric initiatives in biomedical research. *Nature Reviews Genetics*, Bd. 13, S. 371–376. <https://doi.org/10.1038/nrg3218>

- Kaye, J., Whitley, E. A., Lund, D., Morrison, M., Teare, H., & Melham, K. (2015). Dynamic consent: a patient interface for twenty-first century research networks. *European Journal of Human Genetics*, 23(2), 141–146. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.71>
- Kayser, M. (2013). Forensic DNA Phenotyping: DNA Testing for Externally Visible Characteristics. *Encyclopedia of Forensic Sciences*, 369–374. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-382165-2.00067-2>
- Kayser, M. (2015). Forensic DNA Phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. *Forensic Science International: Genetics*, 18, 33–48. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2015.02.003>
- Kayser, M., & De Knijff, P. (2011). Improving human forensics through advances in genetics, genomics and molecular biology. *Nature Reviews Genetics*, 12(3), 179–192. <https://doi.org/10.1038/nrg2952>
- Kayser, M., & Schneider, P. M. (2009). DNA-based prediction of human externally visible characteristics in forensics: Motivations, scientific challenges, and ethical considerations. *Forensic Science International: Genetics*, 3(3), 154–161. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2009.01.012>
- Khan, R., & H, R. (2017). myOrigins Methodology Whitepaper. Abgerufen von <https://www.familytreedna.com/learn/user-guide/family-finder-myftdna/myorigins-methodology/>
- Kim, D. H., Xu, W., Kamel-Reid, S., Liu, X., Jung, C. W., Kim, S., & Lipton, J. H. (2010). Clinical relevance of vascular endothelial growth factor (VEGFA) and VEGF receptor (VEGFR2) gene polymorphism on the treatment outcome following imatinib therapy. *Annals of Oncology*, 21(6), 1179–1188. <https://doi.org/10.1093/annonc/mdp452>
- Kimel, S. Y., Huesmann, R., Kunst, J. R., & Halperin, E. (2016). Living in a Genetic World: How Learning About Interethnic Genetic Similarities and Differences Affects Peace and Conflicts. *Personality and Social Psychology Bulletin*, 42(5), 1–13. <https://doi.org/10.1177/0146167216642196>
- Kirkpatrick, B. E., & Rashkin, M. D. (2017). Ancestry Testing and the Practice of Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 26(1), 6–20. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-0014-2>
- Klein, C. J., Botuyan, M.-V., Wu, Y., Ward, C. J., Nicholson, G. A., Hammans, S., ... Dyck, P. J. (2011). Mutations in DNMT1 cause hereditary sensory neuropathy with dementia and hearing loss. *Nature Genetics*, 43(6), 595–600. <https://doi.org/10.1038/ng.830>

- Klotz, M. (2016). Wayward Relations: Novel Searches of the Donor-Conceived for Genetic Kinship. *Medical Anthropology*, 35(1), 45–57. <https://doi.org/10.1080/01459740.2015.1012615>
- Kluger, J. (2002, Oktober 21). How Science Solves Crimes. *TIME*. Abgerufen von <http://content.time.com/time/magazine/article/0,9171,1003480,00.html>
- Kohler, J. N., Turbitt, E., & Biesecker, B. B. (2017). Personal utility in genomic testing: A systematic literature review. *European Journal of Human Genetics*, 25(6), 662–668. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.10>
- Kokolakis, S. (2015). Privacy attitudes and privacy behaviour: A review of current research on the privacy paradox phenomenon. *Computers & Security*, 64, 122–134. <https://doi.org/10.1016/j.cose.2015.07.002>
- Kolata, G. (2017, August 28). With a Simple DNA Test, Family Histories Are Rewritten. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2017/08/28/science/dna-tests-ancestry.html>
- Kolata, G. (2018, Juli 2). The Online Gene Tests Finds a Dangerous Mutation. It May Well Be Wrong. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2018/07/02/health/gene-testing-disease-nyt.html>
- Kolleck, A., & Sauter, A. (2019). Aktueller Stand und Entwicklung der Pränataldiagnostik: Endbericht zum Monitoring. Abgerufen von <https://www.tab-beim-bundestag.de/de/pdf/publikationen/berichte/TAB-Arbeitsbericht-ab184.pdf>
- Kowalczyk, M., Zawadzka, E., Szewczuk, D., Gryzińska, M., & Jakubczak, A. (2018, Oktober 30). Molecular markers used in forensic genetics. *Medicine, Science and the Law*, Bd. 58, S. 201–209. <https://doi.org/10.1177/0025802418803852>
- Kron, T. (2013). *Individualisierung und soziologische Theorie*. Wiesbaden: VS Verlag für Sozialwissenschaften.
- Kuhlwilm, M., Gronau, I., Hubisz, M. J., de Filippo, C., Prado-Martinez, J., Kircher, M., ... Castellano, S. (2016). Ancient gene flow from early modern humans into Eastern Neanderthals. *Nature*, 530(7591), 429–433. <https://doi.org/10.1038/nature16544>
- Kukla-Bartoszek, M., Pośpiech, E., Spólnicka, M., Karłowska-Pik, J., Strapagiel, D., Żądzińska, E., ... Branicki, W. (2018). Investigating the impact of age-dependent hair colour darkening during childhood on DNA-based hair colour prediction with the HlrisPlex system. *Forensic Science International: Genetics*, 36, 26–33. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.06.007>

- Kukla-Bartoszek, M., Pośpiech, E., Woźniak, A., Boroń, M., Karłowska-Pik, J., Teisseyre, P., ... Branicki, W. (2019). DNA-based predictive models for the presence of freckles. *Forensic Science International: Genetics*, 42, 252–259. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2019.07.012>
- Kunz, Y. (2018, Mai 8). VERGEWALTIGUNG: «Fall Emmen»: Auch die DNA-Probe aus Griechenland führt ins Leere. *Luzerner Zeitung*. Abgerufen von <https://www.luzernerzeitung.ch/zentralschweiz/luzern/vergewaltigung-fall-emmen-auch-die-dna-probe-aus-griechenland-fuehrt-ins-leere-id.1018942>
- Kuo, H.-K., Yen, C.-J., Chen, J.-H., Yu, Y.-H., & Bean, J. F. (2007). Association of cardiorespiratory fitness and levels of C-reactive protein: Data from the National Health and Nutrition Examination Survey 1999–2002. *International Journal of Cardiology*, 114(1), 28–33. <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2005.11.110>
- Kuzmin, E., VanderSluis, B., Wang, W., Tan, G., Deshpande, R., Chen, Y., ... Myers, C. L. (2018). Systematic analysis of complex genetic interactions. *Science*, 360(6386), eaao1729. <https://doi.org/10.1126/science.aao1729>
- Labayen, I., Ruiz, J. R., Ortega, F. B., Dalongeville, J., Jiménez-Pavón, D., Castillo, M. J., ... Moreno, L. A. (2011). Association between the FTO rs9939609 polymorphism and leptin in European adolescents: a possible link with energy balance control. The HELENA study. *International Journal of Obesity*, 35(1), 66–71. <https://doi.org/10.1038/ijo.2010.219>
- Lachance, C. R., Erby, L. A. H., Ford, B. M., Allen, V. C., & Kaphingst, K. A. (2010). Informational content, literacy demands, and usability of websites offering health-related genetic tests directly to consumers. *Genetics in Medicine*, 12(5), 304–312. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181dbd8b2>
- Laestadius, L. I., Rich, J. R., & Auer, P. L. (2017). All your data (effectively) belong to us: data practices among direct-to-consumer genetic testing firms. *Genetics in Medicine*, 19(5), 513–520. <https://doi.org/10.1038/gim.2016.136>
- Landolt, N. L. (2020, Jänner 16). Neues DNA-Gesetz : Regierung begrüsst die Änderungen. *Aargauer Zeitung*, S. 23.
- Lang, A., Hammer, C., & Spök, A. (2019). Grundlagen des Genome Editings. In A. Lang, A. Spök, M. Gruber, D. Harrer, C. Hammer, F. Winkler, ... E. Griessler (Hrsg.), *Genome Editing – Interdisziplinäre Technikfolgenabschätzung* (S. 79–100). Zürich: vdf Hochschulverlag.

- Langmead, B. (2010). Aligning short sequencing reads with Bowtie. *Current Protocols in Bioinformatics*, 11, 11.7.1–11.7.14. <https://doi.org/10.1002/0471250953.bi1107s32>
- Lango Allen, H., Estrada, K., Lettre, G., Berndt, S. I., Weedon, M. N., Rivadeneira, F., ... Hirschhorn, J. N. (2010). Hundreds of variants clustered in genomic loci and biological pathways affect human height. *Nature*, 467(7317), 832–838. <https://doi.org/10.1038/nature09410>
- Larmuseau, M. H. D. (2019). Growth of ancestry DNA testing risks huge increase in paternity issues. *Nature Human Behaviour*, 3(1), 5. <https://doi.org/10.1038/s41562-018-0499-9>
- Laurie, G. (2002). *Genetic privacy : a challenge to medico-legal norms*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Ledsom, A. (2019, Mai 24). Airbnb's Latest Partnership Follows The Trend: People Want Holidays That Transform Rather Than Relax. *Forbes*. Abgerufen von <https://www.forbes.com/sites/alexledsom/2019/05/24/airbnbs-latest-partnership-follows-the-trend-people-want-holidays-that-transform-rather-than-relax/#4bda14496287>
- Lee, H. Y., Lee, S. D., & Shin, K. J. (2016). Forensic DNA methylation profiling from evidence material for investigative leads. *BMB Reports*, Bd. 49, S. 359–369. <https://doi.org/10.5483/BMBRep.2016.49.7.070>
- Lee, J. (2016). The presence and future of the use of DNA-Information and the protection of genetic informational privacy: A comparative perspective. *International Journal of Law, Crime and Justice*, 44, 212–229. <https://doi.org/10.1016/j.ijlcrj.2015.10.001>
- Lee, S. S.-J. (2013). Race, Risk, and Recreation in Personal Genomics: The Limits of Play. *Medical Anthropology Quarterly*, 27(4), 550–569. <https://doi.org/10.1111/maq.12059>
- Lee, S. S.-J., Bolnick, D. A., Duster, T., Ossorio, P., & TallBear, K. (2009). The Illusive Gold Standard in Genetic Ancestry Testing. *Science*, 325(5936), 38–39. <https://doi.org/10.1126/science.1173038>
- Lemke, T., & Wehling, P. (2009). Bürgerrechte durch Biologie? Kritische Anmerkungen zur Konjunktur des Begriffs biologische «Bürgerschaft». In M. G. Weiss (Hrsg.), *Bios und Zoë. Die menschliche Natur im Zeitalter ihrer technischen Reproduzierbarkeit* (S. 72–107). Frankfurt/Main: Suhrkamp Verlag.
- Leroux, D. (2018). «We've been here for 2,000 years»: White settlers, Native American DNA and the phenomenon of indigenization. *Social Studies of Science*, 48(1), 80–100. <https://doi.org/10.1177/0306312717751863>

- Levy, S., Sutton, G., Ng, P. C., Feuk, L., Halpern, A. L., Walenz, B. P., ... Venter, J. C. (2007). The Diploid Genome Sequence of an Individual Human. *PLOS Biology*, 5(10), e254.
<https://doi.org/10.1371/journal.pbio.0050254>
- Li, J. Z., Absher, D. M., Tang, H., Southwick, A. M., Casto, A. M., Ramachandran, S., ... Myers, R. M. (2008). Worldwide Human Relationships Inferred from Genome-Wide Patterns of Variation. *Science*, 319(5866), 1100–1104.
<https://doi.org/10.1126/science.1153717>
- Li, L., Wang, Q., Wu, S., Li, Z., Jiang, Y., Luo, X., ... Jin, B. (2019). What makes your «eyes» look different? *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 7(1), 105–106.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2019.09.041>
- Lim, Q., McGill, B. C., Quinn, V. F., Tucker, K. M., Mizrahi, D., Patenaude, A. F., ... Wakefield, C. E. (2017). Parents' attitudes toward genetic testing of children for health conditions: A systematic review. *Clinical Genetics*, 92(6), 569–578. <https://doi.org/10.1111/cge.12989>
- Lipp, W. (1975). Selbststigmatisierung. In M. Brusten & J. Hohmeier (Hrsg.), *Stigmatisierung 1, Zur Produktion gesellschaftlicher Randgruppen* (S. 25–53). Darmstadt.
- Lipphardt, V. (2018). Vertane Chancen? Die aktuelle politische Debatte um Erweiterte DNA-Analysen in Ermittlungsverfahren*. *Berichte zur Wissenschaftsgeschichte*, 41(3), 279–301.
<https://doi.org/10.1002/bewi.201801900>
- Liu, F., Van Der Lijn, F., Schurmann, C., Zhu, G., & Chakravarty, M. M. (2012). A Genome-Wide Association Study Identifies Five Loci Influencing Facial Morphology in Europeans. *PLOS Genetics*, 8(9), 1002932. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002932>
- Liu, F., Hamer, M. A., Heilmann, S., Herold, C., Moebus, S., Hofman, A., ... Kayser, M. (2016). Prediction of male-pattern baldness from genotypes. *European Journal of Human Genetics*, 24(6), 895–902.
<https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.220>
- Liu, Y., & Pearson, Y. E. (2008). Direct-to-consumer marketing of predictive medical genetic tests: Assessment of current practices and policy recommendations. *Journal of Public Policy and Marketing*, 27(2), 131–148. <https://doi.org/10.1509/jppm.27.2.131>
- Livesey, A. (2017). Conceived in violence: enslaved mothers and children born of rape in nineteenth-century Louisiana. *Slavery & Abolition*, 38(2), 373–391. <https://doi.org/10.1080/0144039X.2017.1317033>

- López, S., van Dorp, L., & Hellenthal, G. (2015). Human Dispersal Out of Africa: A Lasting Debate. *Evolutionary Bioinformatics Online*, 11(S2), 57–68. <https://doi.org/10.4137/EBO.S33489>
- Lucivero, F., & Prainsack, B. (2015). The lifestylisation of healthcare? «Consumer genomics» and mobile health as technologies for healthy lifestyle. *Applied & Translational Genomics*, 4, 44–49. <https://doi.org/10.1016/j.atg.2015.02.001>
- Lussenhop, J. (2018, April 29). Golden State Killer: The end of a 40-year hunt? BBC News. Abgerufen von <https://www.bbc.com/news/world-us-canada-43915187>
- Lynch, M. (2003, Juni 1). God's signature: DNA profiling, the new gold standard in forensic science. *Endeavour*, Bd. 27, S. 93–97. [https://doi.org/10.1016/S0160-9327\(03\)00068-1](https://doi.org/10.1016/S0160-9327(03)00068-1)
- M'charek, A., Toom, V., & Jong, L. (2020). The Trouble with Race in Forensic Identification. *Science Technology and Human Values*. <https://doi.org/10.1177/0162243919899467>
- Ma, F., Yang, Y., Li, X., Zhou, F., Gao, C., Li, M., & Gao, L. (2013). The association of sport performance with ACE and ACTN3 genetic polymorphisms: a systematic review and meta-analysis. *PLOS ONE*, 8(1), e54685. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0054685>
- MacLean, C., & Lamparello, A. (2015). Forensic DNA Phenotyping in Criminal Investigations and Criminal Courts: Assessing and Mitigating the Dilemmas Inherent in the Science. *Recent Advances in DNA & Gene Sequences*, 8(2), 104–112. <https://doi.org/10.2174/2352092209666150212001256>
- MacLeod, J. (2019, Jänner 28). My DNA Indicated I Was at Risk for Breast Cancer. Here's How I Took Control. *The Billfold*. Abgerufen von <https://www.thebillfold.com/2019/01/my-dna-indicated-i-was-at-risk-for-breast-cancer-heres-how-i-took-control/>
- Madeo, A. C., Tercyak, K. P., Tarini, B. A., & McBride, C. M. (2014). Effects of Undergoing Multiplex Genetic Susceptibility Testing on Parent's Attitudes Towards Testing Their Children. *Annals of Behavioural Medicine*, 47(3), 388–394. <https://doi.org/10.1007/s12160-013-9553-z>
- Maffulli, N., Margiotti, K., Longo, U. G., Loppini, M., Fazio, V. M., & Denaro, V. (2013). The genetics of sports injuries and athletic performance. *Muscles, Ligaments and Tendons Journal*, 3(3), 173–189.
- Mählmann, L., Röcke, C., Brand, A., Hafen, E., & Vayena, E. (2016). Attitudes towards personal genomics among older Swiss adults: An

- exploratory study. *Applied and Translational Genomics*, 8, 9–15.
<https://doi.org/10.1016/j.atg.2016.01.009>
- Mangino, M., Brouillette, S., Braund, P., Tirmizi, N., Vasa-Nicotera, M., Thompson, J. R., & Samani, N. J. (2008). A regulatory SNP of the BICD1 gene contributes to telomere length variation in humans. *Human Molecular Genetics*, 17(16), 2518–2523.
<https://doi.org/10.1093/hmg/ddn152>
- Manolio, T. A. (2010). Genomewide Association Studies and Assessment of the Risk of Disease. *New England Journal of Medicine*, 363(2), 166–176. <https://doi.org/10.1056/NEJMra0905980>
- Manolio, T. A., & Collins, F. S. (2009). The HapMap and genome-wide association studies in diagnosis and therapy. *Annual Review of Medicine*, 60, 443–456.
<https://doi.org/10.1146/annurev.med.60.061907.093117>
- Manson, N. C. (2019). The biobank consent debate: Why «meta-consent» is not the solution? *Journal of Medical Ethics*, 45(5), 291–294.
<https://doi.org/10.1136/medethics-2018-105007>
- Marchani, E. E., Watkins, W. S., Bulayeva, K., Harpending, H. C., Jorde, L. B., & Vavilov, N. I. (2008). Culture creates genetic structure in the Caucasus: Autosomal, mitochondrial, and Y-chromosomal variation in Dagestan. *BMC Genetics*, 9(47). <https://doi.org/10.1186/1471-2156-9-47>
- Marcińska, M., Pośpiech, E., Abidi, S., Andersen, J. D., Van Den Berge, M., Carracedo, Á., ... Branicki, W. (2015). Evaluation of DNA Variants Associated with Androgenetic Alopecia and Their Potential to Predict Male Pattern Baldness. *PLOS ONE*, 10(5), e0127852.
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0127852>
- Marietta, C., & McGuire, A. L. (2009). Direct-to-Consumer Genetic Testing: Is It The Practice of Medicine? *Journal of Law & Medical Ethics*, 37(2), 369–374. <https://doi.org/10.1111/j.1748-720X.2009.00380.x>. Direct-to-Consumer
- Marinković, N., Pašalić, D., & Potočki, S. (2013). Polymorphisms of genes involved in polycyclic aromatic hydrocarbons' biotransformation and atherosclerosis. *Biochimica Medica*, 23(3), 255–265.
<https://doi.org/10.11613/BM.2013.032>
- Marouli, E., Graff, M., Medina-Gomez, C., Lo, K. S., Wood, A. R., Kjaer, T. R., ... Lettre, G. (2017). Rare and low-frequency coding variants alter human adult height. *Nature*, 542(7640), 186–190.
<https://doi.org/10.1038/nature21039>

- Marvelle, A. F., Lange, L. A., Qin, L., Adair, L. S., & Mohlke, K. L. (2008). Association of FTO with Obesity-Related traits in the cebu longitudinal health and nutrition survey (CLHNS) cohort. *Diabetes*, 57(7), 1987–1991. <https://doi.org/10.2337/db07-1700>
- Masago, K., Fujita, S., Kim, Y. H., Hatachi, Y., Fukuhara, A., Nagai, H., ... Mishima, M. (2009). Effect of vascular endothelial growth factor polymorphisms on survival in advanced-stage non-small-cell lung cancer. *Cancer Science*, 100(10), 1917–1922. <https://doi.org/10.1111/j.1349-7006.2009.01253.x>
- Matheson, S. (2016). DNA Phenotyping: Snapshot of a Criminal. *Cell*, 166(5), 1061–1064. <https://doi.org/10.1016/j.cell.2016.08.016>
- Mattar, R., Mazo, D. F. de C., & Carrilho, F. J. (2012). Lactose intolerance: Diagnosis, genetic, and clinical factors. *Clinical and Experimental Gastroenterology*, 5(1), 113–121. <https://doi.org/10.2147/CEG.S32368>
- Maurer, B. (2015). Principles of Descent and Alliance for Big Data. In T. Boellstorff & B. Maurer (Hrsg.), *Data Now, Bigger and Better!* (S. 67–86). Chicago: Prickly Paradigm Press.
- Maxam, A. M., & Gilbert, W. (1977). A new method for sequencing DNA. *Proceedings of the National Academy of Science of the United States of America*, 74(2), 560–564.
- May, S. (2004). Rechtspolitische Nebenfolgen und Entscheidungskonflikte in der Biomedizin. In U. Beck & C. Lau (Hrsg.), *Entgrenzung und Entscheidung* (S. 193–208). Frankfurt/Main: Suhrkamp Verlag.
- McBride, C. M., Alford, S. H., Reid, R. J., Larson, E. B., Baxevanis, A. D., & Brody, L. C. (2009). Characteristics of users of online personalized genomic risk assessments: implications for physician-patient interactions. *Genetics in Medicine*, 11(8), 582–587. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181b22c3a>
- McDougall, I., Brown, F. H., & Fleagle, J. G. (2005). Stratigraphic placement and age of modern humans from Kibish, Ethiopia. *Nature*, 433(7027), 733–736. <https://doi.org/10.1038/nature03258>
- McGowan, M. L., Fishman, J. R., & Lambrix, M. a. (2010). Personal genomics and individual identities: motivations and moral imperatives of early users. *New Genetics and Society*, 29(3), 261–290. <https://doi.org/10.1080/14636778.2010.507485>
- McGuire, A. L., Diaz, C. M., Wang, T., & Hilsenbeck, S. G. (2009). Social Networkers' Attitudes Toward Direct-to-Consumer Personal Genome Testing. *The American Journal of Bioethics*, 9(6–7), 3–10. <https://doi.org/10.1080/15265160902928209>

- McGuire, A. L., & Lupski, J. R. (2010). Personal genome research: what should the participant be told ? *Trends in Genetics*, 26, 199–201. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2009.12.007>
- McLoughlin, L. (2018, September 22). The Jarring Experience of Learning You Were Conceived With Donor Sperm or Eggs. *Vice News*. Abgerufen von https://www.vice.com/en_us/article/8xjb7p/does-insurance-cover-fertility-treatments-for-people-with-cancer
- McNay, L. (2009). Self as Enterprise: Dilemmas of Control and Resistance in Foucault's *The Birth of Biopolitics*. *Theory, Culture & Society*, 26(6), 55–77. <https://doi.org/10.1177/0263276409347697>
- Medic, M. E. (2019, März 8). Selbst vierzig Jahre nach seinen Taten ist der Serienmörder nicht vor ihr sicher: Die Cousine dritten Grades hat ihn entlarvt. *Neue Zürcher Zeitung*. Abgerufen von <https://www.nzz.ch/panorama/selbst-40-jahre-nach-seinen-taten-ist-der-serienmoerder-nicht-vor-ihr-sicher-die-cousine-dritten-grades-hat-ihn-entlarvt-ld.1450105>
- Medland, S. E., Nyholt, D. R., Painter, J. N., McEvoy, B. P., McRae, A. F., Zhu, G., ... Martin, N. G. (2009). Common Variants in the Trichohyalin Gene Are Associated with Straight Hair in Europeans. *American Journal of Human Genetics*, 85(5), 750–755. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2009.10.009>
- Mehta, B., Daniel, R., Phillips, C., Doyle, S., Elvidge, G., & McNevin, D. (2016). Massively parallel sequencing of customised forensically informative SNP panels on the MiSeq. *Electrophoresis*, 37(21), 2832–2840. <https://doi.org/10.1002/elps.201600190>
- Mehta, B., Daniel, R., Phillips, C., & McNevin, D. (2017). Forensically relevant SNaPshot® assays for human DNA SNP analysis: a review. *International Journal of Legal Medicine*, 131(1), 21–37. <https://doi.org/10.1007/s00414-016-1490-5>
- Mensch, C. (2013, August 13). So viel Leben nach dem Tod. *ZEIT*. Abgerufen von <https://www.zeit.de/zeit-wissen/2013/05/hightech-forensik-institut-niederlande>
- Merz, S. (2016). «Health and ancestry start here»: Race and presumption in direct-to-consumer genetic testing services. *ephemera: theory & politics in organization*, 16(3), 119–140.
- Meyer, O. S., Børsting, C., & Andersen, J. D. (2019). Perception of blue and brown eye colours for forensic DNA phenotyping. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*. <https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2019.10.057>

- MiaDNA. (2019). MiaDNA. Abgerufen von <https://miadna.com/>
- MIDATA Genossenschaft. (o. J.). MIDATA. Abgerufen 7. Juni 2019, von <https://www.midata.coop/>
- Mitchell, K. (2017). Advocating for Adoption in Personal Genetic Testing. Abgerufen von <https://www.genome.gov/10001772/all-about-the--human-genome-project-hgp/>
- Montag, C., Brockmann, E.-M., Lehmann, A., Müller, D. J., Rujescu, D., & Gallinat, J. (2012). Association between oxytocin receptor gene polymorphisms and self-rated «empathic concern» in schizophrenia. *PLOS ONE*, 7(12), e51882. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0051882>
- Moray, N., Pink, K. E., Borry, P., & Larmuseau, M. H. (2017). Paternity testing under the cloak of recreational genetics. *European Journal of Human Genetics*, 25(6), 768–770. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2017.31>
- Moscarello, T., Murray, B., Reuter, C. M., & Demo, E. (2019). Direct-to-consumer raw genetic data and third-party interpretation services: more burden than bargain? *Genetics in Medicine*, 21(3), 539–541. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0097-2>
- Mozerky, J., & Joseph, G. (2010). Case studies in the co-production of populations and genetics: The making of «at risk populations» in BRCA genetics. *BioSocieties*, 5(4), 415–439. <https://doi.org/10.1057/biosoc.2010.27>
- Mroz, J. (2019, Februar 16). A Mother Learns the Identity of Her Child's Grandmother. A Sperm Bank Threatens to Sue. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2019/02/16/health/sperm-donation-dna-testing.html>
- Mühlemann, D., Naguib, T., & Piskoty, R. (2017). Racial Profiling: Struktureller Rassismus. *Plädoyer* 2/2017.
- Mülhardt, C. (2013). *Der Experimentator Molekularbiologie/Genomics* (7. Aufl.). Springer Spektrum.
- Müller, U., & Perry, B. (2001a). Adopted Persons' Search for and Contact with Their Birth Parents I. *Adoption Quarterly*, 4(3), 5–37. https://doi.org/10.1300/J145v04n03_02
- Müller, U., & Perry, B. (2001b). Adopted Persons' Search for and Contact with Their Birth Parents II. *Adoption Quarterly*, 4(3), 39–62. https://doi.org/10.1300/J145v04n03_03

- Mullis, K. B., & Faloona, F. A. (1987). Specific synthesis of DNA in vitro via a polymerase-catalyzed chain reaction. *Methods in Enzymology*, 155, 335–350. [https://doi.org/10.1016/0076-6879\(87\)55023-6](https://doi.org/10.1016/0076-6879(87)55023-6)
- Multani, S., & Saranath, D. (2016). Genotypic distribution of single nucleotide polymorphisms in oral cancer: global scene. *Tumor Biology*, 37(11), 14501–14512. <https://doi.org/10.1007/s13277-016-5322-5>
- Murphy, E. E. (2013). Legal and Ethical Issues in Forensic DNA Phenotyping. *SSRN Electronic Journal*. <https://doi.org/10.2139/ssrn.2288204>
- Murphy, H. (2018, August 29). She Helped Crack the Golden State Killer Case. Here's What She's Going to Do Next. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2018/08/29/science/barbara-rae-venter-gsk.html>
- Myers, M. F., & Bernhardt, B. A. (2012). Direct-to-consumer genetic testing: Introduction to the special issue. *Journal of Genetic Counseling*, 21(3), 357–360. <https://doi.org/10.1007/s10897-012-9500-3>
- MyHeritage. (2018a). Major Update and Improvement to MyHeritage DNA Matching. Abgerufen 5. Juli 2019, von <https://blog.myheritage.com/2018/01/major-updates-and-improvements-to-myheritage-dna-matching/>
- MyHeritage. (2018b). MyHeritage DNA kits. Abgerufen 24. Juni 2019, von <https://www.myheritage.at/help-center#/path/DNA/MyHeritage-DNA-kits/>
- MyHeritage. (2018c). MyHeritage Statement About A Cybersecurity Incident. Abgerufen 9. September 2019, von <https://blog.myheritage.com/2018/06/myheritage-statement-about-a-cybersecurity-incident/>
- MyHeritage. (2019a). DNA – Ethnizitätsschätzung. Abgerufen 28. Juni 2019, von <https://www.myheritage.at/help-center/de/dna/ethnizitaetsschaetzung>
- MyHeritage. (2019b). Entdecken Sie Ihre Familiengeschichte. Abgerufen 28. Mai 2019, von <https://www.myheritage.at/>
- MyHeritage. (2019c). Introducing the MyHeritage DNA Health+Ancestry Test. Abgerufen 16. September 2019, von <https://blog.myheritage.com/2019/05/introducing-the-myheritage-dna-health-ancestry-test/>
- MyHeritage. (2019d). Was ist DNA Matching? Abgerufen 4. Juli 2019, von <https://www.myheritage.at/help-center/de/article/was-ist-dna-matching>
- MyHeritageDNA. (2019a). DNA Informed Consent Agreement. Abgerufen 11. September 2019, von <https://www.myheritage.com/dna-informed-consent-agreement>

- MyHeritageDNA. (2019b). MyHeritage DNA Founder Populations Project. Abgerufen 3. Juli 2019, von <https://www.myheritage.com/dna/founder-populations>
- MyHeritageDNA. (2019c). MyHeritage Privacy Policy. Abgerufen 9. September 2019, von https://www.myheritage.at/FP/Company/popup.php?p=privacy_policy
- MyHeritageDNA, & Japhet, G. (2016). MyHeritage DNA: Your Questions Answered. Abgerufen 3. September 2019, von <https://blog.myheritage.com/2016/11/myheritage-dna-your-questions-answered/>
- Nan, H., Qureshi, A. A., Prescott, J., De Vivo, I., & Han, J. (2011). Genetic variants in telomere-maintaining genes and skin cancer risk. *Human Genetics*, 129(3), 247–253. <https://doi.org/10.1007/s00439-010-0921-5>
- Nassehi, A. (2019). *Muster. Theorie der digitalen Gesellschaft*. München: C.H. Beck.
- National Center for Biotechnology Information. (2019). New SNP Attributes.
- National Center for Biotechnology Information. (2019a) Gene Database: DNMT1 DNA methyltransferase 1. Abgerufen am 20.11.2019, von <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene?Db=gene&Cmd=ShowDetailView&TermToSearch=1786>
- National Center for Biotechnology Information. (2020). PubMed. Abgerufen 30. Jänner 2020, von <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/>
- National Human Genome Research Institute. (2018). Regulation of Genetic Tests. Abgerufen 3. September 2019, von <https://www.genome.gov/about-genomics/policy-issues/Regulation-of-Genetic-Tests>
- Naue, J., Hoefsloot, H. C. J., Mook, O. R. F., Rijlaarsdam-Hoekstra, L., van der Zwalm, M. C. H., Henneman, P., ... Verschure, P. J. (2017). Chronological age prediction based on DNA methylation: Massive parallel sequencing and random forest regression. *Forensic Science International: Genetics*, 31, 19–28. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2017.07.015>
- Need, A. C., & Goldstein, D. B. (2009). Next generation disparities in human genomics: concerns and remedies. *Trends in Genetics*, 25(11), 489–494. <https://doi.org/10.1016/j.tig.2009.09.012>
- Nelson, A. (2008). Bio science: Genetic genealogy testing and the pursuit of African ancestry. *Social Studies of Science*, 38(5), 759–783. <https://doi.org/10.1177/0306312708091929>

- Nelson, S. C., Bowen, D. J., & Fullerton, S. M. (2019). Third-Party Genetic Interpretation Tools: A Mixed-Methods Study of Consumer Motivation and Behavior. *The American Journal of Human Genetics*, 1–10. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2019.05.014>
- Nelson, S. C., & Fullerton, S. M. (2018). «Bridge to the Literature»? Third-Party Genetic Interpretation Tools and the Views of Tool Developers. *Journal of Genetic Counseling*, 27(4), 770–781. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0217-9>
- Ney, P. M., Ceze, L., & Kohno, T. (2018). Computer Security Risks of Distant Relative Matching in Consumer Genetic Databases. Abgerufen von <https://arxiv.org/pdf/1810.02895.pdf>
- Nielsen, D. E., Shih, S., & El-Sohemy, A. (2014). Perceptions of genetic testing for personalized nutrition: A randomized trial of DNA-based dietary advice. *Journal of Nutrigenetics and Nutrigenomics*, 7(2), 94–104. <https://doi.org/10.1159/000365508>
- Nock, N. L., Tang, D., Rundle, A., Neslund-Dudas, C., Savera, A. T., Bock, C. H., ... Rybicki, B. A. (2007). Associations between smoking, polymorphisms in polycyclic aromatic hydrocarbon (PAH) metabolism and conjugation genes and PAH-DNA adducts in prostate tumors differ by race. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention*, 16(6), 1236–1245. <https://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-06-0736>
- Norberg, P. A., Horne, D. R., & Horne, D. A. (2007). The Privacy Paradox: Personal Information Disclosure Intentions versus Behaviors. *Journal of Consumer Affairs*, 41(1), 100–126. <https://doi.org/10.1111/j.1745-6606.2006.00070.x>
- Obar, J. A., & Oeldorf-Hirsch, A. (2018). The biggest lie on the Internet: ignoring the privacy policies and terms of service policies of social networking services. *Information, Communication & Society*. <https://doi.org/10.1080/1369118X.2018.1486870>
- Olfson, E., & Bierut, L. J. (2012). Convergence of Genome-Wide Association and Candidate Gene Studies for Alcoholism. *Alcoholism: Clinical and Experimental Research*, 36(12), 2086–2094. <https://doi.org/10.1111/j.1530-0277.2012.01843.x>
- Ordovas, J. M., Ferguson, L. R., Tai, E. S., & Mathers, J. C. (2018). Personalised nutrition and health. *thebmj*, 361, 1–7. <https://doi.org/10.1136/bmj.k2173>
- Padawer, R. (2018, November 19). Sigrid Johnson Was Black. A DNA Test Said She Wasn't. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2018/11/19/magazine/dna-test-black-family.html>

- Pan, Y., Wang, K.-S., & Aragam, N. (2011). NTM and NR3C2 polymorphisms influencing intelligence: Family-based association studies. *Progress in Neuro-Psychopharmacology and Biological Psychiatry*, 35(1), 154–160. <https://doi.org/10.1016/j.pnpbp.2010.10.016>
- Panofsky, A., & Donovan, J. (2019). Genetic ancestry testing among white nationalists: From identity repair to citizen science. *Social Studies of Science*, 49(5), 653–681. <https://doi.org/10.1177/0306312719861434>
- Papageorgiou, L., Eleni, P., Raftopoulou, S., Mantaïou, M., Megalooikonomou, V., & Vlachakis, D. (2018). Genomic big data hitting the storage bottleneck. *EMBnet.journal*, 24.
- Parson, W. (2018). Age Estimation with DNA: From Forensic DNA Fingerprinting to Forensic (Epi)Genomics: A Mini-Review. *Gerontology* 64, 326–332. <https://doi.org/10.1159/000486239>
- Paseban, M., Butler, A. E., & Sahebkar, A. (2019). Mechanisms of statin-induced new-onset diabetes. *Journal of Cellular Physiology*, 234(8), 12551–12561. <https://doi.org/10.1002/jcp.28123>
- Pauwels, L. (2011). Researching Websites as Social and Cultural Expressions: Methodological Predicaments and a Multimodal Model for Analysis. In E. M. Margolis & L. Pauwels (Hrsg.), *The SAGE Handbook of Visual Research Methods* (S. 569–589). Los Angeles et al.: Sage.
- Pellatt, A. J., Wolff, R. K., Torres-Mejia, G., John, E. M., Herrick, J. S., Lundgreen, A., ... Slattery, M. L. (2013). Telomere length, telomere-related genes, and breast cancer risk: The breast cancer health disparities study. *Genes, Chromosomes and Cancer*, 52(7). <https://doi.org/10.1002/gcc.22056>
- Peng, F., Zhu, G., Hysi, P. G., Eller, R. J., Chen, Y., Li, Y., ... Kayser, M. (2019). Genome-Wide Association Studies Identify Multiple Genetic Loci Influencing Eyebrow Color Variation in Europeans. *Journal of Investigative Dermatology*, 139(7), 1601–1605. <https://doi.org/10.1016/j.jid.2018.12.029>
- Peng, S., Tan, J., Hu, S., Zhou, H., Guo, J., Jin, L., & Tang, K. (2013). Detecting Genetic Association of Common Human Facial Morphological Variation Using High Density 3D Image Registration. *PLOS Computational Biology*, 9(12), e1003375. <https://doi.org/10.1371/journal.pcbi.1003375>
- Perepechina, I. O. (2013). Legislative framework and value of the forensic DNA examination of health-related information for crime investigation.

- Forensic Science International: Genetics Supplement Series, 4(1).
<https://doi.org/10.1016/j.fsigs.2013.10.183>
- Peters, M. (2001). Education, enterprise culture and the entrepreneurial self: A Foucauldian perspective. *Journal of Educational Enquiry*, 2(2), 58–71.
- Petryna, A. (2003). *Life exposed: biological citizens after Chernobyl*. Princeton N. J.: Princeton University Press.
- Phillips, A. M. (2016). «Only a click away – DTC genetics for ancestry, health, love...and more: A view of the business and regulatory landscape». *Applied and Translational Genomics*, 8, 16–22.
<https://doi.org/10.1016/j.atg.2016.01.001>
- Piel, S. (2012, Februar). Comment l'enquête sur le meurtre d'Elodie Kulik a été relancée par l'ADN d'un parent. *Le Monde*.
- Pirastu, N., Joshi, P. K., De Vries, P. S., Cornelis, M. C., McKeigue, P. M., Keum, N., ... Wilson, J. F. (2017). GWAS for male-pattern baldness identifies 71 susceptibility loci explaining 38% of the risk. *Nature Communications*, 8(1), 1–10. <https://doi.org/10.1038/s41467-017-01490-8>
- Plöthner, M., Klorä, M., Rudolph, D., & Graf Von Der Schulenburg, J. M. (2017). Health-Related Genetic Direct-to-Consumer Tests in the German Setting: The Available Offer and the Potential Implications for a Solidarily Financed Health-Care System. *Public Health Genomics*, 20(4), 203–217. <https://doi.org/10.1159/000477559>
- Plümecke, T. (2013). *Rasse in der Ära der Genetik. Die Ordnung des Menschen in den Lebenswissenschaften* (1. Aufl.). Bielefeld: Transcript Verlag.
- Poetsch, M., Wiegand, A., Harder, M., Blöhm, R., Rakotomavo, N., Freitag-Wolf, S., & von Wurmb-Schwark, N. (2013). Determination of population origin: a comparison of autosomal SNPs, Y-chromosomal and mtDNA haplogroups using a Malagasy population as example. *European Journal of Human Genetics*, 21(12), 1423–1428.
<https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.51>
- Pokrywka, A., Kaliszewski, P., Majorczyk, E., & Zembroń-Łacny, A. (2013). Genes in sport and doping. *Biology of Sport*, 30(3), 155–161.
<https://doi.org/10.5604/20831862.1059606>
- Pośpiech, E., Chen, Y., Kukla-Bartoszek, M., Breslin, K., Aliferi, A., Andersen, J. D., ... Consortium, E.-N. (2018). Towards broadening Forensic DNA Phenotyping beyond pigmentation: Improving the prediction of head hair shape from DNA. *Forensic Science International: Genetics*, 37, 241–251.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.08.017>

- Pośpiech, E., Draus-Barini, J., Kupiec, T., Wojas-Pelc, A., & Branicki, W. (2012). Prediction of Eye Color from Genetic Data Using Bayesian Approach. *Journal of Forensic Sciences*, 57(4), 880–886. <https://doi.org/10.1111/j.1556-4029.2012.02077.x>
- Pośpiech, E., Karłowska-Pik, J., Marcińska, M., Abidi, S., Andersen, J. D., Berge, M. Van Den, ... Branicki, W. (2015). Evaluation of the predictive capacity of DNA variants associated with straight hair in Europeans. *Forensic Science International: Genetics*, 19, 280–288. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2015.09.004>
- Prainsack, B. (2017). *Personalized Medicine: Empowered Patients in the 21st Century?* New York: New York University Press.
- Prainsack, B., Lahnstein, L.-R., & Kassai, K. (2010). Direct-to-consumer (DTC) Genomtests im Internet: Soziale, ethische und rechtliche Dimensionen, insbesondere im Hinblick auf das Gentechnikgesetz (GTG). Abgerufen von https://www.verbrauchergesundheit.gv.at/gentechnik/humanm/pg_bericht_prainsack_oktober_2010.pdf?76r0a5
- ProGenom. (2019). ProGenom. Abgerufen von <https://www.progenom.com/>
- Promethease. (2019). Promethease. Abgerufen 18. Juni 2019, von <https://promethease.com/>
- Purcell, S., Neale, B., Todd-Brown, K., Thomas, L., Ferreira, M. A. R., Bender, D., ... Sham, P. C. (2007). PLINK: a tool set for whole-genome association and population-based linkage analyses. *American Journal of Human Genetics*, 81(3), 559–575. <https://doi.org/10.1086/519795>
- Queirós, F. (2019). The visibilities and invisibilities of race entangled with forensic DNA phenotyping technology. *Journal of Forensic and Legal Medicine*, 68, 101858. <https://doi.org/10.1016/j.jflm.2019.08.002>
- Rabinow, P. (2004). Artifizialität und Aufklärung. Von der Soziobiologie zur Biosozialität. In P. Rabinow (Hrsg.), *Anthropologie der Vernunft. Studien zu Wissenschaft und Lebensführung* (S. 129–152). Frankfurt/Main: Suhrkamp Verlag.
- Rafiq, M., Ianuale, C., Ricciardi, W., & Boccia, S. (2015). Direct-to-Consumer Genetic Testing: A Systematic Review of European Guidelines, Recommendations, and Position Statements. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, 19(10), 535–547. <https://doi.org/10.1089/gtmb.2015.0051>
- Ram, B. N., Guerrini, C. J., & Mcguire, A. L. (2018). Genealogy databases and the future of criminal investigation. *Science*, 360(6393), 1078–1080. <https://doi.org/10.1126/science.aau1083>

- Ramkumar, S., Raghunath, A., & Raghunath, S. (2016). Statin Therapy: Review of Safety and Potential Side Effects. *Acta Cardiologica Sinica*, 32(6), 631–639. <https://doi.org/10.6515/ACS20160611A>
- Reeve, E. (2016, Oktober 9). Alt-right trolls are getting 23andme genetic tests to «prove» their whiteness. *Vice News*. Abgerufen von https://www.vice.com/en_us/article/vbygqm/alt-right-trolls-are-getting-23andme-genetic-tests-to-prove-their-whiteness
- Regalado, A. (2014). How a Wiki Is Keeping Direct-to-Consumer Genetics Alive. Abgerufen von <https://www.technologyreview.com/s/531461/how-a-wiki-is-keeping-direct-to-consumer-genetics-alive/>
- Regalado, A. (2019). More than 26 million people have taken an at-home ancestry test. Abgerufen 16. Mai 2019, von <https://www.technologyreview.com/s/612880/more-than-26-million-people-have-taken-an-at-home-ancestry-test/>
- Regieli, J. J., Jukema, J. W., Doevendans, P. A., Zwinderman, A. H., Van Der Graaf, Y., Kastelein, J. J., & Grobbee, D. E. (2009). PPAR γ variant influences angiographic outcome and 10-year cardiovascular risk in male symptomatic coronary artery disease patients. *Diabetes Care*, 32(5), 839–844. <https://doi.org/10.2337/dc08-1819>
- Rennison, A. (2012). Report into the circumstances of a complaint received from the Greater Manchester Police on 7 March 2012 regarding DNA evidence provided by LGC Forensics. Abgerufen von <https://www.gov.uk/government/publications/forensic-science-regulators-report-on-the-dna-contamination-case-at-lgc-forensics>
- Reyes-Centeno, H., Ghirotto, S., Détoit, F., Grimaud-Hervé, D., Barbuji, G., & Harvati, K. (2014). Genomic and cranial phenotype data support multiple modern human dispersals from Africa and a southern route into Asia. *Proceedings of the National Academy of Science of the United States of America*, 111(20), 7248–7253. <https://doi.org/10.1073/pnas.1323666111>
- Rheinberger, H.-J. (2006). *Experimentalsysteme und epistemische Dinge. Eine Geschichte der Proteinsynthese im Reagenzglas*. Frankfurt/M.: Suhrkamp Verlag.
- Richter, D., Grün, R., Joannes-Boyau, R., Steele, T. E., Amani, F., Rué, M., ... McPherron, S. P. (2017). The age of the hominin fossils from Jebel Irhoud, Morocco, and the origins of the Middle Stone Age. *Nature*, 546(7657), 293–296. <https://doi.org/10.1038/nature22335>

- Richter, G., & Buyx, A. (2016). Breite Einwilligung (broad consent) zur Biobank-Forschung – die ethische Debatte. *Ethik in der Medizin*, 28(4), 311–325. <https://doi.org/10.1007/s00481-016-0398-4>
- Rieder, H. (2006). *Genetische Untersuchungen und Persönlichkeitsrecht, Eine Auseinandersetzung mit dem Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen im medizinischen Bereich*. Basel: Helbing Lichtenhahn Verlag.
- Riklin, F. (2014). Art. 139 StPO. In *StPO Schweizerische Strafprozessordnung mit JStPO, StBOG und weiteren Erlassen* (2. Aufl.). Zürich: Orell Füssli Verlag.
- Rito, T., Vieira, D., Silva, M., Conde-Sousa, E., Pereira, L., Mellars, P., ... Soares, P. (2019). A dispersal of *Homo sapiens* from southern to eastern Africa immediately preceded the out-of-Africa migration. *Scientific Reports*, 9(1), 4728. <https://doi.org/10.1038/s41598-019-41176-3>
- Robbins, R. (2016, November 3). Genetic tests promised to help me achieve peak fitness. What I got was a fiasco. *STAT News*. Abgerufen von <https://www.statnews.com/2016/11/03/genetic-testing-fitness-nutrition/>
- Roberts, J. S., Gornick, M. C., Carere, D. A., Uhlmann, W. R., Ruffin, M. T., & Green, R. C. (2017). Direct-to-Consumer Genetic Testing: User Motivations, Decision Making, and Perceived Utility of Results. *Public Health Genomics*, 20(1), 36–45. <https://doi.org/10.1159/000455006>
- Ronaghi, M., Karamohamed, S., Pettersson, B., Uhlén, M., & Nyrén, P. (1996). Real-Time DNA Sequencing Using Detection of Pyrophosphate Release. *Analytical Biochemistry*, 242(1), 84–89. <https://doi.org/10.1006/ABIO.1996.0432>
- Rose, N., & Novas, C. (2005). Biological Citizenship. In A. Ong & S. J. Collier (Hrsg.), *Global Assemblages. Technology, Politics, and Ethics as Anthropological Problems* (S. 439–463). Oxford: Blackwell Publishing.
- Rosenthal, D., & Kessler, I. (2015). Memorandum betreffend Datenschutzrechtliche Aspekte im Rahmen der Totalrevision des GUMG. Abgerufen von <https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/medizin-und-forschung/genetische-untersuchungen/aktuelle-rechtsetzungsprojekte1.html>
- Ross, L. F., Saal, H. M., David, K. L., & Anderson, R. R. (2013). Technical report: ethical and policy issues in genetic testing and screening of children. *Genetics in Medicine*, 15(3), 234–245. <https://doi.org/10.1038/gim.2012.176>

- Roth, W. D., & Ivemark, B. (2018). Genetic Options: The Impact of Genetic Ancestry Testing on Consumers' Racial and Ethnic Identities. *American Journal of Sociology*, 124(1), 150–184. <https://doi.org/10.1086/697487>
- Röttgers, K. (2016). *Identität als Ereignis: Zur Neufindung eines Begriffs*. Bielefeld: Transcript Verlag.
- Royal, C. D., Novembre, J., Fullerton, S. M., Goldstein, D. B., Long, J. C., Bamshad, M. J., & Clark, A. G. (2010). Inferring Genetic Ancestry: Opportunities, Challenges, and Implications. *The American Journal of Human Genetics*, 86(5), 661–673. <https://doi.org/10.1016/J.AJHG.2010.03.011>
- Rubinfeld, S. (Hrsg.). (2010). *Medicine after the Holocaust: From the Master Race to the Human Genome and Beyond*. New York/Basingstoke: Palgrave Macmillan.
- Ruckenstein, M. (2017). Keeping data alive: talking DTC genetic testing. *Information, Communication & Society*, 20(7), 1024–1039. <https://doi.org/10.1080/1369118X.2016.1203975>
- Rudin, B. (2015). Art. 32–34. In B. Rüttsche (Hrsg.), *Humanforschungsgesetz* (1. Aufl., S. 488–511). Bern: Stämpfli Verlag.
- Rui, W., Sheng, Y., Hu, R., Miao, Y., Han, Y., Guo, X., ... Yang, Q. (2015). Association of Single Nucleotide Polymorphisms in the CYP19A1 Gene with Female Pattern Hair Loss in a Chinese Population. *Dermatology*, 231(3), 239–244. <https://doi.org/10.1159/000433597>
- Sachse, C., Brockmüller, J., Bauer, S., & Roots, I. (1999). Functional significance of a C→A polymorphism in intron 1 of the cytochrome P450 CYP1A2 gene tested with caffeine. *British Journal of Clinical Pharmacology*, 47(4), 445–449. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2125.1999.00898.x>
- Saiki, R. K., Gelfand, D. H., Stoffel, S., Scharf, S. J., Higuchi, R., Horn, G. T., ... Erlich, H. A. (1988). Primer-directed enzymatic amplification of DNA with a thermostable DNA polymerase. *Science*, 239(4839), 487–491. <https://doi.org/10.1126/science.2448875>
- Salvoro, C., Faccinetto, C., Zucchelli, L., Porto, M., Marino, A., Occhi, G., ... Vazza, G. (2019). Performance of four models for eye color prediction in an Italian population sample. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2019.03.008>
- Samochowicz, J., Kucharska-Mazur, J., Grzywacz, A., Jabłoński, M., Rommelspacher, H., Samochowicz, A., ... Pełka-Wysiecka, J. (2006). Family-based and case-control study of DRD2, DAT, 5HTT, COMT

- genes polymorphisms in alcohol dependence. *Neuroscience Letters*, 410(1), 1–5. <https://doi.org/10.1016/j.neulet.2006.05.005>
- Samuel, G., & Prainsack, B. (2018). The regulatory landscape of forensic DNA phenotyping in Europe. VISAGE. Abgerufen von http://www.visage-h2020.eu/Report_regulatory_landscape_FDP_in_Europe2.pdf
- Samuel, G., & Prainsack, B. (2019a). Civil society stakeholder views on forensic DNA phenotyping: Balancing risks and benefits. *Forensic Science International: Genetics*, 43, 102157. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2019.102157>
- Samuel, G., & Prainsack, B. (2019b). Forensic DNA phenotyping in Europe: views «on the ground» from those who have a professional stake in the technology. *New Genetics and Society*, 38(2), 119–141. <https://doi.org/10.1080/14636778.2018.1549984>
- Samuel, G., & Prainsack, B. (2019c). Societal, ethical, and regulatory dimensions of forensic DNA phenotyping. VISAGE. Abgerufen von http://www.visage-h2020.eu/PDF/Delliverable_5.2_for_online_publication_vo1.pdf
- Sanchez-Roige, S., Fontanillas, P., Elson, S., Team, the 23andMe R., Gray, J. C., de Wit, H., ... Palmer, A. A. (2017). Towards understanding the genetics of the Research Domain Criteria (RDoC): genome-wide association of delay discounting. *Nature Neuroscience*, 21, 16–18. <https://doi.org/10.1038/s41593-017-0032-x>
- Sanger, F., Nicklen, S., & Coulson, A. R. (1977). DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 74(12), 5463–5467.
- Sankar, P. (2012). Forensic DNA Phenotyping: Continuity and Change in the History of Race, Genetics, and Policing. In C. Wailoo, Keith, Nelson, Alondra, Lee (Hrsg.), *Genetics and the Unsettled Past: The Collision of DNA, Race, and History* (S. 104–113). EBSCO Publishing.
- Sankararaman, S., Mallick, S., Dannemann, M., Prüfer, K., Kelso, J., Pääbo, S., ... Reich, D. (2014). The genomic landscape of Neanderthal ancestry in present-day humans. *Nature*, 507(7492), 354–357. <https://doi.org/10.1038/nature12961>
- Saukko, P. (2013). State of play in direct-to-consumer genetic testing for lifestyle-related diseases: Market, marketing content, user experiences and regulation. *Proceedings of the Nutrition Society*, 72(1), 53–60. <https://doi.org/10.1017/S0029665112002960>

- Saukko, P. (2018). Digital health – a new medical cosmology? The case of 23andMe online genetic testing platform. *Sociology of Health & Illness*, 40(8), 1312–1326. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.12774>
- SAV/FSA. (2019). SAV Stellungnahme zur Änderung des DNA-Profil-Gesetzes. Abgerufen von https://www.sav-fsa.ch/de/documents/dynamiccontent/312_stellungnahme-sav_fsa_aenderung-dna-profil-gesetz_20191129_web.pdf
- Schaper, M., & Schicktanz, S. (2018). Medicine, market and communication: ethical considerations in regard to persuasive communication in direct-to-consumer genetic testing services. *BMC Medical Ethics*, 19(1), 56. <https://doi.org/10.1186/s12910-018-0292-3>
- Schaper, M., Wöhlke, S., & Schicktanz, S. (2019). «I would rather have it done by a doctor» – laypeople’s perceptions of direct-to-consumer genetic testing (DTC GT) and its ethical implications. *Medicine, Health Care and Philosophy*, 22(1), 31–40. <https://doi.org/10.1007/s11019-018-9837-y>
- Schmid, A., Schmidt, K. J., & Zech, H. (2018). Rechte an Daten – zum Stand der Diskussion. *sic!*, (11), 627–639. Abgerufen von https://www.sic-online.ch/fileadmin/user_upload/Sic-Online/2018/documents/627.pdf
- Schnegg, M., Pauli, J., Beer, B., & Alber, E. (2010). Verwandtschaft heute: Positionen, Ergebnisse und Perspektiven. In E. Alber, B. Beer, J. Pauli, & M. Schnegg (Hrsg.), *Verwandtschaft heute: Positionen, Ergebnisse und Perspektiven* (S. 7–44). Berlin: Reimer.
- Schneider, P. M., Prainsack, B., & Kayser, M. (2019). The use of forensic DNA phenotyping in predicting appearance and biogeographic ancestry. *Deutsches Ärzteblatt Online*. <https://doi.org/10.3238/arztebl.2019.0873>
- Schott, M. (2011). Gutachten zur Zulässigkeit von genetischen Untersuchungen ausserhalb der Anwendungsbereiche des Bundesgesetzes über die genetische Untersuchungen beim Menschen und des DNA-Profil-Gesetzes. Zürich. Abgerufen von <https://www.bag.admin.ch/dam/bag/de/dokumente/biomed/genetischeuntersuchung/aktuelle-rechtsetzungsprojekte/gutachten-genuntersuchungen-ausserhalb-gesetze.pdf.download.pdf/gutachten-genuntersuchungen-ausserhalb-gesetze.pdf>
- Schott, M., & Mayoraz, J.-F. (2018). Totalrevision des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen. *Life Science Recht*, 4, 267–274.

- Schulze, G. (2005). *Die Erlebnisgesellschaft: Kultursoziologie der Gegenwart* (2. Auflage). Frankfurt am Main, New York: Campus Verlag.
- Schumann, S., Gschmeidler, B., & Pellegrini, G. (2020). Knowing, Relations and Trust – Citizens' Perceptions of Whole Genome Sequencing for the Genetics Clinic of the Future. Manuscript in preparation.
- Scudder, N., McNevin, D., Kelty, S. F., Walsh, S. J., & Robertson, J. (2018). Forensic DNA phenotyping: Developing a model privacy impact assessment. *Forensic Science International: Genetics*, 34, 222–230. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.03.005>
- Scudder, N., Robertson, J., Kelty, S. F., Walsh, S. J., & McNevin, D. (2019). A law enforcement intelligence framework for use in predictive DNA phenotyping. *Australian Journal of Forensic Sciences*, 51(sup1), 255–258. <https://doi.org/10.1080/00450618.2019.1569132>
- Scully, M., Brown, S. D., & King, T. (2016). Becoming a Viking: DNA testing, genetic ancestry and placeholder identity. *Ethnic and Racial Studies*, 39(2), 162–180. <https://doi.org/10.1080/01419870.2016.1105991>
- Segal, M. E., Polansky, M., & Sankar, P. (2007). Adults' values and attitudes about genetic testing for obesity risk in children. *International Journal of Pediatric Obesity*, 2(1), 11–21. <https://doi.org/10.1080/17477160601127921>
- Seo, H. J., Cho, S., Lee, J. H., Lyoo, S. H., Kim, M.-Y., & Lee, S. D. (2017). Forensic DNA Phenotyping: A Review in Korean Perspective. *Korean Journal of Legal Medicine*, 41(2), 23. <https://doi.org/10.7580/kjlm.2017.41.2.23>
- Sero, D., Zaidi, A., Li, J., White, J. D., González Zarzar, T. B., Marazita, M. L., ... Claes, P. (2019). Facial recognition from DNA using face-to-DNA classifiers. *Nature Communications*, (10). <https://doi.org/10.1038/s41467-019-10617-y>
- Shabani, M., & Marelli, L. (2019). Re-identifiability of genomic data and the GDPR. *EMBO reports*, 20(e48316). <https://doi.org/10.15252/embr.201948316>
- Shaffer, J. R., Li, J., Lee, M. K., Roosenboom, J., Orlova, E., Adhikari, K., ... Weinberg, S. M. (2017). Multiethnic GWAS Reveals Polygenic Architecture of Earlobe Attachment. *American Journal of Human Genetics*, 101(6), 913–924. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2017.10.001>
- Shaffer, J. R., Orlova, E., Lee, M. K., Leslie, E. J., Raffensperger, Z. D., Heike, C. L., ... Weinberg, S. M. (2016). Genome-Wide Association Study Reveals Multiple Loci Influencing Normal Human Facial Morphology. *PLOS Genetics*, 12(8), e1006149. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1006149>

- Sharma, V., Jani, K., Khosla, P., Butler, E., Siegel, D., & Wurmbach, E. (2019). Evaluation of ForenSeq™ Signature Prep Kit B on predicting eye and hair coloration as well as biogeographical ancestry by using Universal Analysis Software (UAS) and available web-tools. *Electrophoresis*, 1–12. <https://doi.org/10.1002/elps.201800344>
- Shendure, J., & Ji, H. (2008). Next-generation DNA sequencing. *Nature Biotechnology*, 26(10), 1135–1145. <https://doi.org/10.1038/nbt1486>
- Shim, J. K., Ackerman, S. L., Darling, K. W., Hiatt, R. A., & Lee, S. S.-J. (2014). Race and Ancestry in the Age of Inclusion: Technique and Meaning in Post-Genomic Science. *Journal of Health and Social Behavior*, 55(4), 504–518. <https://doi.org/10.1177/0022146514555224>
- Shriver, M. D., & Kittles, R. A. (2004). Genetic ancestry and the search for personalized genetic histories. *Nature Reviews Genetics*, 5(8), 611–618. <https://doi.org/10.1038/nrg1405>
- Sigrist, J. (2018). Datensicherheit bei genetischen Untersuchungen beim Menschen. Jusletter. <https://doi.org/10.38023/8b58b34a-b83e-4740-abe8-5f165556c636>
- Simonsson, M., Veerla, S., Markkula, A., Rose, C., Ingvar, C., & Jernström, H. (2016). CYP1A2 – a novel genetic marker for early aromatase inhibitor response in the treatment of breast cancer patients. *BMC Cancer*, 16(1), 256. <https://doi.org/10.1186/s12885-016-2284-3>
- Simopoulos, A. P. (2010). Nutrigenetics/Nutrigenomics. *Annual Review of Public Health*, 31(1), 53–68. <https://doi.org/10.1146/annurev.publhealth.031809.130844>
- Skirton, H., Goldsmith, L., Jackson, L., & O'Connor, A. (2012). Direct to consumer genetic testing: a systematic review of position statements, policies and recommendations. *Clinical Genetics*, 82(3), 210–218. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2012.01863.x>
- Slabbert, N., & Heathfield, L. J. (2018). Ethical, legal and social implications of forensic molecular phenotyping in South Africa. *Developing World Bioethics*, 18(2), 171–181. <https://doi.org/10.1111/dewb.12194>
- Smart, A., Bolnick, D. A., & Tutton, R. (2017). Health and genetic ancestry testing: time to bridge the gap. *BMC Medical Genomics*, 10(1), 3. <https://doi.org/10.1186/s12920-016-0240-3>
- SNPedia. (2019). SNPedia. Abgerufen 18. Juni 2019, von <https://www.snpedia.com/index.php/SNPedia>

- Sommer, M. (2010). «Wer sind Sie wirklich?» – Identität und Geschichte in der «Gensequenz». *L'Homme: Europäische Zeitschrift für Feministische Geschichtswissenschaften*, 21(2), 51–70.
- SP Schweiz. (2019). Vernehmlassung zur Änderung des DNA-Profil-Gesetzes. Abgerufen von www.sp-ps.ch/sites/default/files/documents/2019-11-29_vernehmlassungsantwort_sp_schweiz_dna-gesetz_def_0.pdf
- Spencer, E. G., & Topol, E. J. (2019). Direct to Consumer Fitness DNA Testing. *Clinical Chemistry*, 65(1), 45–47. <https://doi.org/10.1373/clinchem.2018.287326>
- Sprecher, F. (2011). Patientenrechte Urteilsunfähiger: Veto- und Partizipationsrechte Urteilsunfähiger in medizinischen Angelegenheiten und ihre (spezialgesetzliche) Regelung im schweizerischen Recht. *FamPra-ch: Die Praxis des Familienrechts*, 270–300. Abgerufen von <https://www.alexandria.unisg.ch/134490/>
- Stahl, F. W. (2013). Centimorgan (cM). In S. Maloy & K. Hughes (Hrsg.), *Brenner's Encyclopedia of Genetics (Second Edition)* (S. 495). Academic Press.
- Stark, Z., Dolman, L., Manolio, T. A., Ozenberger, B., Hill, S. L., Caulfield, M. J., ... North, K. N. (2019). Integrating Genomics into Healthcare: A Global Responsibility. *American Journal of Human Genetics*, 104(1), 13–20. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2018.11.014>
- Steinsbekk, K. S., Kåre Myskja, B., & Solberg, B. (2013). Broad consent versus dynamic consent in biobank research: Is passive participation an ethical problem? *European Journal of Human Genetics*, 21(9), 897–902. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.282>
- Stephens, Z. D., Lee, S. Y., Faghri, F., Campbell, R. H., Zhai, C., Efron, M. J., ... Robinson, G. E. (2015). Big Data: Astronomical or Genomical? *PLOS Biology*, 13(7), e1002195. <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.1002195>
- Sterckx, S., Cockbain, J., Howard, H., Huys, I., & Borry, P. (2013). «Trust is not something you can reclaim easily»: patenting in the field of direct-to-consumer genetic testing. *Genetics in Medicine*, 15(5), 382–387. <https://doi.org/10.1038/gim.2012.143>
- Stoeklé, H.-C., Mamzer-Bruneel, M.-F., Vogt, G., & Hervé, C. (2016). 23andMe: a new two-sided data-banking market model. *BMC Medical Ethics*, 17(1), 19. <https://doi.org/10.1186/s12910-016-0101-9>
- Stoeklé, H.-C., Turrini, M., Charlier, P., Deleuze, J.-F., Hervé, C., & Vogt, G. (2019). Genetic Data, Two-Sided Markets and Dynamic Consent:

- United States Versus France. *Science and Engineering Ethics*, 1–6.
<https://doi.org/10.1007/s11948-019-00085-4>
- Stranger, B. E., Stahl, E. A., & Raj, T. (2011). Progress and promise of genome-wide association studies for human complex trait genetics. *Genetics*, 187(2), 367–383.
<https://doi.org/10.1534/genetics.110.120907>
- Straub, J., & Renn, J. (2002). *Transitorische Identität: Der Prozesscharakter des modernen Selbst*. Frankfurt am Main, New York: Campus Verlag.
- Strong, C. A., Martin, B. A. S., Jin, H. S., Greer, D., & O'Connor, P. (2019). Why do consumers research their ancestry? Do self-uncertainty and the need for closure influence consumer's involvement in ancestral products? *Journal of Business Research*, 99, 332–337.
<https://doi.org/10.1016/j.jbusres.2018.12.065>
- Su, Y., Howard, H. C., & Borry, P. (2011). Users' motivations to purchase direct-to-consumer genome-wide testing: an exploratory study of personal stories. *Journal of Community Genetics*, 2(3), 135–146.
<https://doi.org/10.1007/s12687-011-0048-y>
- Sud, A., Kinnersley, B., & Houlston, R. S. (2017). Genome-wide association studies of cancer: current insights and future perspectives. *Nature Reviews Cancer*, 17(11), 692–704. <https://doi.org/10.1038/nrc.2017.82>
- SVP Schweiz. (2019). Vernehmlassung zur Änderung des DNA-Profil-Gesetzes. Abgerufen von <https://www.svp.ch/partei/positionen/vernehmlassungen/aenderung-des-dna-profil-gesetzes-umsetzung-der-motion-15-4150-vitali-keintaeterschutz-fuer-moerder-und-vergewaltiger-und-des-postulats-16-3003-der-kommission-fuer-rechtsfragen-des/>
- Swarns, R. L. (2012, Jänner 23). With DNA Testing, Suddenly They Are Family. *The New York Times*. Abgerufen von <https://www.nytimes.com/2012/01/24/us/with-dna-testing-adoptees-find-a-way-to-connect-with-family.html>
- Tabor, H. K., Jamal, S. M., Yu, J. H., Crouch, J. M., Shankar, A. G., Dent, K. M., ... Bamshad, M. J. (2017). My46: A Web-based tool for self-guided management of genomic test results in research and clinical settings. *Genetics in Medicine*, 19(4), 467–475.
<https://doi.org/10.1038/gim.2016.133>
- TallBear, K. (2013). Genomic articulations of indigeneity. *Social Studies of Science*, 43(4), 509–533. <https://doi.org/10.1177/03063127113483893>
- Tam, V., Patel, N., Turcotte, M., Bossé, Y., Paré, G., & Meyre, D. (2019). Benefits and limitations of genome-wide association studies. *Nature*

- Reviews Genetics, 20(8), 467–484. <https://doi.org/10.1038/s41576-019-0127-1>
- Tandy-Connor, S., Gultinan, J., Krempely, K., LaDuca, H., Reineke, P., Gutierrez, S., ... Tippin Davis, B. (2018). False-positive results released by direct-to-consumer genetic tests highlight the importance of clinical confirmation testing for appropriate patient care. *Genetics in Medicine*, 20(12), 1515–1521. <https://doi.org/10.1038/gim.2018.38>
- Taylor, N. P. (2018, Juni 25). GlaxoSmithKline makes \$300M investment in 23andMe, forms 50-50 R&D pact. FierceBiotech. Abgerufen von <https://www.fiercebiotech.com/biotech/glaxosmithkline-makes-300m-investment-23andme-forms-50-50-r-d-pact>
- Tercyak, K. P., Hensley Alford, S., Emmons, K. M., Lipkus, I. M., Wilfond, B. S., & McBride, C. M. (2011). Parents' attitudes toward pediatric genetic testing for common disease risk. *Pediatrics*, 127(5), e1288–e1295. <https://doi.org/10.1542/peds.2010-0938>
- The American Society of Human Genetics. (2008). Ancestry Testing Statement. Abgerufen von https://www.ashg.org/pdf/ASHGANcestryTestingStatement_FINAL.pdf
- The International Genome Sample Resource. (2018). FAQ. Abgerufen von <https://www.internationalgenome.org/faq>
- Theodotou, M., Fokianos, K., Moniatis, D., Kadlenic, R., Chryssikou, A., Aristotelous, A., ... Stavrou, E. (2019). Effect of resveratrol on non-alcoholic fatty liver disease. *Experimental and Therapeutic Medicine*, 18(1), 559–565. <https://doi.org/10.3892/etm.2019.7607>
- Thompson, W. R., & Binder-Macleod, S. A. (2006). Association of genetic factors with selected measures of physical performance. *Physical Therapy*, 86(4), 585–591.
- Thomson Reuters. (2018, Juli 27). Canada using DNA testing, ancestry websites to investigate migrants. CBC. Abgerufen von <https://www.cbc.ca/news/politics/canada-border-agency-migrants-dna-1.4765487>
- Tiihonen, J., Hallikainen, T., Lachman, H., Saito, T., Volavka, J., Kauhanen, J., ... Hietala, J. (1999). Association between the functional variant of the catechol-O-methyltransferase (COMT) gene and type 1 alcoholism. *Molecular Psychiatry*, 4(3), 286–289.
- Toom, V., Wienroth, M., M'Charek, A., Prainsack, B., Williams, R., Duster, T., ... Murphy, E. (2016). Approaching ethical, legal and social issues of emerging forensic DNA phenotyping (FDP) technologies comprehensively: Reply to «Forensic DNA phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes» by

- Manfred Kayser. *Forensic Science International: Genetics*, Bd. 22, S. e1–e4. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2016.01.010>
- Turrini, M., & Prainsack, B. (2016). Beyond clinical utility: The multiple values of DTC genetics. *Applied & Translational Genomics*, 8, 4–8. <https://doi.org/10.1016/j.atg.2016.01.008>
- Tutton, R. (2004). «They want to know where they came from»: Population genetics, identity, and family genealogy. *New Genetics and Society*, 23(1), 105–120. <https://doi.org/10.1080/1463677042000189606>
- U.S. National Library of Medicine. (2019). How can consumers be sure a genetic test is valid and useful? Abgerufen 3. September 2019, von <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/validtest>
- Underhill, P. A., & Kivisild, T. (2007). Use of Y Chromosome and Mitochondrial DNA Population Structure in Tracing Human Migrations. *Annual Review of Genetics*, 41(1), 539–564. <https://doi.org/10.1146/annurev.genet.41.110306.130407>
- Van Der Wouden, C. H., Carere, D. A., Maitland-Van Der Zee, A. H., Ruffin, M. T., Roberts, J. S., Green, R. C., ... Gollust, S. (2016). Consumer perceptions of interactions with primary care providers after direct-to-consumer personal genomic testing. *Annals of Internal Medicine*, 164(8), 513–522. <https://doi.org/10.7326/M15-0995>
- van Ee, E., & Kleber, R. J. (2013). Growing Up Under a Shadow: Key Issues in Research on and Treatment of Children Born of Rape. *Child Abuse Review*, 22(6), 386–397. <https://doi.org/10.1002/car.2270>
- Vaughan, A. (2019, März 13). Home DNA-testing firm will let users block FBI access to their data. *New Scientist*. Abgerufen von <https://www.newscientist.com/article/2196433-home-dna-testing-firm-will-let-users-block-fbi-access-to-their-data/>
- Vayena, E. (o. J.). Direct-to-consumer genomics on the scales of autonomy. <https://doi.org/10.1136/medethics-2013-101887>
- Vayena, E., Brownsword, R., Edwards, S. J., Greshake, B., Kahn, J. P., Ladher, N., ... Tasioulas, J. (2016). Research led by participants: a new social contract for a new kind of research. *Journal of Medical Ethics*, 42(4), 216–219. <https://doi.org/10.1136/medethics-2015-102663>
- Vayena, E., Gourna, E., Streuli, J., Hafen, E., & Prainsack, B. (2012). Experiences of Early Users of Direct-to-Consumer Genomics in Switzerland: An Exploratory Study. *Public Health Genomics*, 15(6), 352–362. <https://doi.org/10.1159/000343792>

- Vayena, E., Ineichen, C., Stoupka, E., & Hafen, E. (2014). Playing a Part in Research? University Students' Attitudes to Direct-To-Consumer Genomics. *Public Health Genomics*, 17(3), 158–168. <https://doi.org/10.1159/000360257>
- Vayena, E., & Tasioulas, J. (2013). The ethics of participant-led biomedical research. *Nature Biotechnology*, 31(9), 786–787. <https://doi.org/10.1038/nbt.2692>
- Vergères, G., & Gille, D. (2017). Personalisierte Ernährung: Wissenschaftliche Erkenntnisse und ethische Grundsätze. *Schweizer Zeitschrift für Ernährungsmedizin*, 2, 29–31. <https://doi.org/10.3139/9783446458307.006>
- Vest, H., & Horber, S. (2014). Art. 168 StPO. In M. Niggli, M. Heer, & H. Wiprächtiger (Hrsg.), *Basler Kommentar zur Strafprozessordnung* (2. Aufl.). Basel: Helbing Lichtenhahn Verlag.
- Vidaki, A., & Kayser, M. (2018, November). Recent progress, methods and perspectives in forensic epigenetics. *Forensic Science International: Genetics*, Bd. 37, S. 180–195. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.08.008>
- Vitali, A. (2015). Motion 15.4150 «Kein Täterschutz für Mörder und Vergewaltiger». Abgerufen von <https://www.parlament.ch/de/ratsbetrieb/suche-curia-vista/geschaefft?AffairId=20154150>
- Voisey, J., Swagell, C. D., Hughes, I. P., Lawford, B. R., Young, R. M., & Morris, C. (2011). A novel SNP in COMT is associated with alcohol dependence but not opiate or nicotine dependence: a case control study. *Behavioral and Brain Functions*, 7(1), 51. <https://doi.org/10.1186/1744-9081-7-51>
- Von Freier, F. (2005, Juni). Getrennte Körperteile in der Forschung zwischen leiblicher Selbstverfügung und Gemeinbesitz. *Medizinrecht*, Bd. 23, S. 321–328. <https://doi.org/10.1007/s00350-005-1408-6>
- Vryan, K. D. (2006). Enhancing Its Potential. *Journal of Contemporary Ethnography*, 35(4), 405–409. <https://doi.org/10.1177/0891241606286977>
- Wagner, J. K., Cooper, J. D., Sterling, R., & Royal, C. D. (2012). Tilting at windmills no longer: a data-driven discussion of DTC DNA ancestry tests. *Genetics in Medicine*, 14(6), 586–593. <https://doi.org/10.1038/gim.2011.77>
- Wagner, J. K., & Weiss, K. M. (2012). Attitudes on DNA ancestry tests. *Human Genetics*, 131(1), 41–56. <https://doi.org/10.1007/s00439-011-1034-5>

- Walajahi, H., Wilson, D. R., & Hull, S. C. (2019). Constructing identities: the implications of DTC ancestry testing for tribal communities. *Genetics in Medicine*. <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0429-2>
- Wallace, S. E., Gourna, E. G., Nikolova, V., & Sheehan, N. A. (2015). Family tree and ancestry inference: Is there a need for a «generational» consent? *Ethics in Biomedical Research*. *BMC Medical Ethics*, 16(1), 1–9. <https://doi.org/10.1186/s12910-015-0080-2>
- Walsh, S., Chaitanya, L., Clarisse, L., Wirken, L., Draus-Barini, J., Kovatsi, L., ... Kayser, M. (2014). Developmental validation of the HlrisPlex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage. *Forensic Science International: Genetics*, 9(1), 150–161. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.12.006>
- Walsh, S., & Kayser, M. (2016). A practical guide to the HlrisPlex system: Simultaneous prediction of eye and hair color from DNA. In W. Goodwin (Hrsg.), *Forensic DNA Typing Protocols* (S. 213–231). New York: Humana Press.
- Walsh, S., Liu, F., Ballantyne, K. N., Van Oven, M., Lao, O., & Kayser, M. (2011). IrisPlex: A sensitive DNA tool for accurate prediction of blue and brown eye colour in the absence of ancestry information. *Forensic Science International: Genetics*, 5(3), 170–180. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2010.02.004>
- Walsh, S., Liu, F., Wollstein, A., Kovatsi, L., Ralf, A., Kosiniak-Kamysz, A., ... Kayser, M. (2013). The HlrisPlex system for simultaneous prediction of hair and eye colour from DNA. *Forensic Science International: Genetics*, 7(1), 98–115. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2012.07.005>
- Walsh, S., Wollstein, A., Liu, F., Chakravarthy, U., Rahu, M., Seland, J. H., ... Kayser, M. (2012). DNA-based eye colour prediction across Europe with the IrisPlex system. *Forensic Science International: Genetics*, 6(3), 330–340. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2011.07.009>
- Wang, C.-C., Shang, L., Yeh, H.-Y., & Wei, L.-H. (2016). The Consistencies of Y-Chromosomal and Autosomal Continental Ancestry Varying among Haplogroups. *Journal of Forensic Science and Medicine*, 2(4), 229. <https://doi.org/10.4103/2349-5014.197925>
- Wang, C., Cahill, T. J., Parlato, A., Wertz, B., Zhong, Q., Cunningham, T. N., & Cummings, J. J. (2018). Consumer use and response to online third-party raw DNA interpretation services. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 6(1), 35–43. <https://doi.org/10.1002/mgg3.340>
- Wang, G., Padmanabhan, S., Wolfarth, B., Fuku, N., Lucia, A., Ahmetov, I. I., ... Pitsiladis, Y. (2013). *Genomics of Elite Sporting Performance*.

- In *Advances in Genetics* (Bd. 84, S. 123–149).
<https://doi.org/10.1016/B978-0-12-407703-4.00004-9>
- Wang, T., Franke, P., Neidt, H., Cichon, S., Knapp, M., Lichtermann, D., ... Nöthen, M. M. (2001). Association study of the low-activity allele of catechol-O-methyltransferase and alcoholism using a family-based approach. *Molecular Psychiatry*, 6(1), 109–111.
- Watt, E., & Kowal, E. (2019). What's at stake? Determining indigeneity in the era of DIY DNA. *New Genetics and Society*, 38(2), 142–164.
<https://doi.org/10.1080/14636778.2018.1559726>
- Weedon, M., Jackson, L., Harrison, J., Ruth, K., Tyrrell, J., Hattersley, A., & Wright, C. (2019). Very rare pathogenic genetic variants detected by SNP-chips are usually false positives: implications for direct-to-consumer genetic testing. *bioRxiv*, 696799. <https://doi.org/10.1101/696799>
- Weichert, T. (2018). AncestryDNA ist in Deutschland: Und wo ist der Datenschutz? Abgerufen von https://www.netzwerk-datenschutzexpertise.de/sites/default/files/gut_2018_ancestry.pdf
- Weichert, T. (2019). Genetische Genealogie und Datenschutz. *Datenschutz und Datensicherheit – DuD*, 43(3), 149–153.
<https://doi.org/10.1007/s11623-019-1082-x>
- Weiss, K. M., & Long, J. C. (2009). Non-Darwinian estimation: my ancestors, my genes' ancestors. *Genome Research*, 19(5), 703–710.
<https://doi.org/10.1101/gr.076539.108>
- Wellcome Trust Case Control Consortium. (2007). Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls. *Nature*, 447(7145), 661–678.
<https://doi.org/10.1038/nature05911>
- West, C. (2007). *Genetischer Fingerabdruck und genetisches Phantombild, Eine verfassungsrechtliche Analyse* (1. Aufl.). Stuttgart: Richard Boorberg Verlag.
- Wetterstrand, K. A. (2019). The Cost of Sequencing a Human Genome. Abgerufen 19. März 2020, von <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cost>
- White, T. D., Asfaw, B., DeGusta, D., Gilbert, H., Richards, G. D., Suwa, G., & Clark Howell, F. (2003). Pleistocene *Homo sapiens* from Middle Awash, Ethiopia. *Nature*, 423(6941), 742–747.
<https://doi.org/10.1038/nature01669>

- Wickenheiser, R. A. (2019). Forensic genealogy, bioethics and the Golden State Killer case. *Forensic Science International: Synergy*, 1, 114–125. <https://doi.org/10.1016/J.FSISYN.2019.07.003>
- Widdows, H., & Cordell, S. (2013). The Ethics of Biobanking: Key Issues and Controversies. *Health Care Analysis*, 19(3), 207–219. <https://doi.org/10.1007/s10728-011-0184-x>
- Wienroth, M. (2018a). Governing anticipatory technology practices. Forensic DNA phenotyping and the forensic genetics community in Europe. *New Genetics and Society*, 37(2), 137–152. <https://doi.org/10.1080/14636778.2018.1469975>
- Wienroth, M. (2018b). Socio-technical disagreements as ethical fora: Paragon NanoLab's forensic DNA Snapshot™ service at the intersection of discourses around robust science, technology validation, and commerce. *BioSocieties*, 1–18. <https://doi.org/10.1057/s41292-018-0138-8>
- Wildhaber, I. (2010, Dezember). Genetische und medizinische Informationen in der Arbeitswelt. Jusletter. Abgerufen von https://jusletter.weblaw.ch/juslissues/2010/596/_8858.html__ONCE&login=false
- Wolinsky, H. (2015). CSI on steroids. *EMBO reports*, 16(7), 782–786. <https://doi.org/10.15252/embr.201540714>
- Wood, A. R., Esko, T., Yang, J., Vedantam, S., Pers, T. H., Gustafsson, S., ... Frayling, T. M. (2014). Defining the role of common variation in the genomic and biological architecture of adult human height. *Nature Genetics*, 46(11), 1173–1186. <https://doi.org/10.1038/ng.3097>
- World Medical Association. (2018). WMA Declaration of Helsinki – Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects. Abgerufen 19. November 2019, von <https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-helsinki-ethical-principles-for-medical-research-involving-human-subjects/>
- Wright, E. A., Wagner, J. K., Shriver, M. D., Fernandez, J. R., & Jablonski, N. G. (2019). Practical and Ethical Considerations of Using Personal DNA Tests with Middle-School-Aged Learners. *The American Journal of Human Genetics*, 104(2), 197–202. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2019.01.001>
- Wu, N., Li, Z., & Su, Y. (2012). The association between oxytocin receptor gene polymorphism (OXTR) and trait empathy. *Journal of Affective Disorders*, 138(3), 468–472. <https://doi.org/10.1016/j.jad.2012.01.009>
- Yamin, C., Duarte, J. A. R., Oliveira, J. M. F., Amir, O., Sagiv, M., Eynon, N., ... Amir, R. E. (2008). IL6 (-174) and TNFA (-308) promoter poly-

- morphisms are associated with systemic creatine kinase response to eccentric exercise. *European Journal of Applied Physiology*, 104(3), 579–586. <https://doi.org/10.1007/s00421-008-0728-4>
- Yap, C. X., Sidorenko, J., Wu, Y., Kemper, K. E., Yang, J., Wray, N. R., ... Visscher, P. M. (2018). Dissection of genetic variation and evidence for pleiotropy in male pattern baldness. *Nature Communications*, 9(1), 5407. <https://doi.org/10.1038/S41467-018-07862-Y>
- Yiaueki, S. (2018, November 15). I was raised as a Native American. Then a DNA test rocked my identity. *The Guardian*. Abgerufen von <https://www.theguardian.com/commentisfree/2018/nov/15/raised-native-american-dna-test-father-lied-heritage>
- Yip, L., Zaloumis, S., Irwin, D., Severi, G., Hopper, J., Giles, G., ... Ellis, J. (2009). Gene-wide association study between the aromatase gene (CYP19A1) and female pattern hair loss. *British Journal of Dermatology*, 161(2), 289–294. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2009.09186.x>
- Yu, Y., Li, X., Liang, C., Tang, J., Qin, Z., Wang, C., ... Xu, T. (2016). The relationship between GSTA1, GSTM1, GSTP1, and GSTT1 genetic polymorphisms and bladder cancer susceptibility: A meta-analysis. *Medicine*, 95(37). <https://doi.org/10.1097/MD.0000000000004900>
- Yuan, J., Gordon, A., Speyer, D., Aufrichtig, R., Zielinski, D., Pickrell, J., & Erlich, Y. (2018). DNA.Land is a framework to collect genomes and phenomes in the era of abundant genetic information. *Nature Genetics*, 50(2), 160–165. <https://doi.org/10.1038/s41588-017-0021-8>
- Yudell, M. (2011). A Short History of the Race Concept. In S. Krimsky & K. Sloan (Hrsg.), *Race and the Genetic Revolution: Science, Myth, and Culture* (S. 13–30). New York/Chichester: Columbia University Press.
- Zaorska, K., Zawierucha, P., & Nowicki, M. (2019). Prediction of skin color, tanning and freckling from DNA in Polish population: linear regression, random forest and neural network approaches. *Human Genetics*, 138, 635–647. <https://doi.org/10.1007/s00439-019-02012-w>
- Zbieć-Piekarska, R., Spólnicka, M., Kupiec, T., Parys-Proszek, A., Makowska, Z., Pałeczka, A., ... Branicki, W. (2015). Development of a forensically useful age prediction method based on DNA methylation analysis. *Forensic Science International: Genetics*, 17, 173–179. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2015.05.001>
- Zech, H. (2012). *Information als Schutzgegenstand*. Tübingen: Mohr Siebeck.

- Zhang, F., Wu, X., Niu, J., Kang, X., Cheng, L., Lv, Y., & Wu, M. (2017). GSTM1 polymorphism is related to risks of nasopharyngeal cancer and laryngeal cancer: A meta-analysis. *OncoTargets and Therapy*, 10, 1433–1440. <https://doi.org/10.2147/OTT.S131611>
- Zhang, S. (2016, Dezember 29). Will the Alt-Right Promote a New Kind of Racist Genetics? *The Atlantic*. Abgerufen von <https://www.theatlantic.com/science/archive/2016/12/genetics-race-ancestry-tests/510962/>
- Zhong, K., Zhu, G., Jing, X., Hendriks, A. E. J., Drop, S. L. S., Ikram, M. A., ... Kayser, M. (2017). Genome-wide compound heterozygote analysis highlights alleles associated with adult height in Europeans. *Human Genetics*, 136(11–12), 1407–1417. <https://doi.org/10.1007/s00439-017-1842-3>
- Zhou, T., Li, H. Y., Xie, W. J., Zhong, Z., Zhong, H., & Lin, Z. J. (2018). Association of Glutathione S-transferase gene polymorphism with bladder Cancer susceptibility. *BMC Cancer*, 18(1), 1–16. <https://doi.org/10.1186/s12885-018-5014-1>
- Zieger, M., & Roewer, L. (2019). Plädoyer für eine nationale Ethikkommission für die erweiterte Forensische DNA-Analyse. *Rechtsmedizin*, 29(5), 415–418. <https://doi.org/10.1007/s00194-019-0328-0>
- Ziegler, B. (2008). Familienforschung und Migrationspädagogik. In D. Lange (Hrsg.), *Migration und Bürgerbewusstsein: Perspektiven Politischer Bildung in Europa* (S. 148–157). https://doi.org/10.1007/978-3-531-90881-6_13
- Ziegler, S. (2012). *Ahnenforschung: Schritt für Schritt zur eigenen Familiengeschichte* (3. Aufl.). humboldt Verlag.
- Zillien, N., & Haufs-Brusberg, M. (2014). *Wissenskluft und Digital Divide. Nomos*.

Rechtsquellen

Änderung des DNA-Profil-Gesetzes – Erläuternder Bericht zur Eröffnung des Vernehmlassungsverfahrens. (2019). Abgerufen am 25.05.2020 von <https://www.ejpd.admin.ch/dam/data/fedpol/sicherheit/personenidentifikation/dna/ber-d.pdf>

BGer. (1983). Urteil des Bundesgerichts, BGE 109 Ia 33.

BGer. (2002). Urteil des Bundesgerichts, BGE 128 II 259.

BGer. (2006). Urteil des Bundesgerichts, BGE 132 I 49.

BGer. (2015). Urteil des Bundesgerichts, BGE 142 I 49.

BGer. (2016). Urteil des Bundesgerichts vom 21. November 2016, 1B_361/2016 (nicht in der amtlichen Sammlung publiziert).

Botschaft zum Bundesgesetz über den Datenschutz (DSG) vom 23. März 1988. BBI 1988 II 413. Abgerufen am 25.05.2020 von <https://www.amtsdruckschriften.bar.admin.ch/viewOrigDoc.do?id=10050713>

Botschaft zum Bundesgesetz über die genetischen Untersuchungen beim Menschen vom 11. September 2002. BBI 2002 7631. Abgerufen am 25.05.2020 von <https://www.admin.ch/opc/de/federal-gazette/2002/7361.pdf>

Botschaft zum Bundesgesetz über die Verwendung von DNA-Profilen im Strafverfahren und zur Identifizierung von unbekanntem und vermissten Personen vom 8. November 2000. BBI 2001 29. Abgerufen am 25.05.2020 von <https://www.admin.ch/opc/de/federal-gazette/2001/29.pdf>

Botschaft zum Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen vom 5. Juli 2017. BBI 2017 5597. Abgerufen am 25.05.2020 von <https://www.bag.admin.ch/dam/bag/de/dokumente/biomed/genetischeuntersuchung/aktuelle-rechtsetzungsprojekte/botschaft-gumg-2017.pdf.download.pdf/botschaft-gumg-2017.pdf>

Botschaft zum Humanforschungsgesetz vom 21. Oktober 2009. BBI 2009 8045. Abgerufen am 25.05.2020 von <https://www.admin.ch/ch/d/ff/2009/8045.pdf>

BStGer. (2015). Urteil des Bundesstrafgerichts vom 6. Oktober 2015, BB.2015.17.

Bund. (2020). Medienmitteilung des Bundesrates «Gentests: Eröffnung der Vernehmlassung zur Anpassung bestimmter Regeln», 19. Mai 2020.

Abgerufen von <https://www.admin.ch/gov/de/start/dokumentation/medienmitteilungen.msg-id-79158.html>

Bundesgesetz über die medizinisch unterstützte Fortpflanzung (FMedG) vom 18. Dezember 1998 (Stand am 1. September 2017). SR 810.11.

Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG 2014) vom 8. Oktober 2004 (Stand am 1. Januar 2014). SR 810.12.

Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG 2018) vom 15. Juni 2018. BBI 2018: 3509–3536.

Entwurf zur Änderung des DNA-Profil-Gesetzes. (2019). Abgerufen am 25.05.2020 von <https://www.ejpd.admin.ch/dam/data/fedpol/sicherheit/personenidentifikation/dna/entw-d.pdf>

Erläuternder Bericht über die Verordnungen zum Humanforschungsgesetz vom 21. August 2013. Abgerufen am 25.05.2020 von https://www.kofam.ch/filemanager/downloads/humanforschungsgesetzgebung/Erlaeternder_Bericht_20130821.pdf

Erläuterungen zur Totalrevision der Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV) (Stand Mai 2020). Abgerufen von https://www.admin.ch/ch/d/gg/pc/documents/3128/Genetische-Untersuchungen-beim%20Menschen_Erl.-Bericht-GUMV_de.pdf

Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV 2020) Entwurf, Mai 2020. Abgerufen am 25.05.2020 von https://www.bag.admin.ch/dam/bag/de/dokumente/biomed/genetischeuntersuchung/aktuelle-rechtsetzungsprojekte/vl-gumv-vdzv/gumv-vorentwurf.pdf.download.pdf/gumv_vorentwurf_2020-05.pdf

Übereinkommen über die Rechte des Kindes. (1997). Abgerufen von <https://www.admin.ch/opc/de/classified-compilation/19983207/201406040000/0.107.pdf>

Durchgeführte Interviews

Interview 1: Experte klassische Genealogie. Durchgeführt am 07.10.2019 von Florian Winkler.

Interview 2: Experte Molekulargenetik. Durchgeführt am 07.10.2019 von Florian Winkler.

Interview 3: Spendekind, welches unter anderem mittels DTC-Gentests Familienforschung betreibt. Durchgeführt am 24.10.2019 von Florian Winkler.

Interview 4: Experte Populationsgenetik. Durchgeführt am 13.11.2019 von Alexander Lang.

Interview 5: Gründer und CEO eines DTC-Gentestunternehmens. Durchgeführt am 27.11.2019 von Alexander Lang.

Interview 6: Experte Labormedizin und Innere Medizin. Durchgeführt am 02.09.2019 von Elena Kinz.

Interview 7: Expertin Nutrigenomik und Pharmazie. Durchgeführt am 03.09.2019 von Elena Kinz.

Interview 8: Leitender Mitarbeiter bei DTC-Lifestyle-Gentests. Durchgeführt am 09.09.2019 von Elena Kinz.

Interview 9: Expertin medizinische Genetik. Durchgeführt am 13.09.2019 von Elena Kinz.

Interview 10: Anbieter von DTC-Lifestyle-Gentests. Durchgeführt am 13.09.2019 von Elena Kinz.

Interview 11: Ernährungsberaterin und Vertriebspartnerin von DTC-Lifestyle-Gentests. Durchgeführt am 24.09.2019 von Elena Kinz.

Interview 12: Experte forensische Molekularbiologie. Durchgeführt am 09.03.2020 von Milena Wuketich.

Interview 13: Experte forensische Genetik. Durchgeführt am 03.04.2020 von Florian Winkler.

Interview 14: Expertin soziale und ethische Fragen der Phänotypisierung. Durchgeführt am 07.04.2020 von Milena Wuketich.

Interview 15: Expertin der Schweizer Kriminalpolizei und Juristin. Durchgeführt am 28.04.2020 von Milena Wuketich.

Glossar und Abkürzungen

AGB	allgemeine Geschäftsbedingungen
Allel	Die DNA-Sequenz eines Gens kann zwischen verschiedenen Personen variieren. Die jeweilige Variante nennt man Allel.
atDNA	autosomale DNA
CAP	College of American Pathologists: medizinische Fachvereinigung
Chromosomen	Form der DNA im Zellkern: kompakt um Proteine gewickelte DNA-Doppelhelixstränge. Der Mensch besitzt einen doppelten Chromosomensatz, das heisst immer zwei homologe Chromosomen (von jedem Elternteil eines).
CLIA	Clinical Laboratory Improvement Amendments: Standards für Laboranalysen
cM	Centimorgan; Einheit in der Genetik zur Angabe genetischer Distanz
CODIS	Combined DNA Index System: DNA-Datenbank (Schweiz) für forensische DNA-Profile
DL	Deep Learning: Verknüpfung von maschinellem Lernen und künstlicher Intelligenz
DNA	Deoxyribonucleic Acid (Deutsch: Desoxyribonukleinsäure, DNS); Trägersubstanz der Erbinformation
DNA-Analyse	Auslesen und Interpretation der DNA oder einzelner DNA-Abschnitte
DNA-Mutation	Veränderungen einzelner Gene, der DNA-Struktur, der Chromosomen oder der Chromosomenanzahl
DNA-Phänotypisierung	Englisch: DNA-Phenotyping; Methode zur Identifizierung des Phänotyps einer Person anhand von DNA
DNA-Polymorphismus	in einer Population häufigere DNA-Variation (Allelvariante)
DNA-Profil	für eine Person charakteristische DNA-Abschnitte

DNA-Profilung	Abgleich von DNA mit einer DNA-Datenbank oder einzelnen Personen
DTC	direct-to-consumer: direkt an Konsumentinnen und Konsumenten vermarktet; hier: Gentests
EVC	Externally visible characteristic: äusserlich sichtbares Merkmal
Exom	Gesamtheit der Exone in der DNA eines Organismus
Gen	lokalisierter DNA-Abschnitt der etwa für Proteine codiert
Genotyp	genetische Eigenschaften eines Organismus
Genotypisierung	Bestimmung von bekannten DNA-Variationen
GUMG	Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (Schweiz)
GUMV	Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (Schweiz)
GWAS	genomweite Assoziationsstudie
Haplogruppe	Population/Gruppe mit typischen DNA-Übereinstimmungen aufgrund geteilter Abstammung
Heterozygotie	Vorhandensein zweier verschiedener Allele auf homologen Chromosomen
Homozygotie	Vorhandensein zweier gleicher Allele auf homologen Chromosomen
KI	künstliche Intelligenz
mtDNA	mitochondriale DNA
NGS	Next Generation Sequencing; neue Methoden der DNA-Sequenzierung
nGUMG	neues GUMG oder GUMG 2018: Revision des GUMG im Jahr 2018
PCR	Polymerase Chain Reaction (Deutsch: Polymerase-Kettenreaktion): Methode zur Vervielfältigung von DNA-Abschnitten im Labor
Phänotyp	Erscheinungsbild eines Organismus, das heisst physiologische und morphologische Merkmale (siehe dazu Genotyp)

qRT-PCR	Real-Time Quantitative PCR; Deutsch: quantitative Echtzeit-PCR. Methode der Genotypisierung
Sequenzierung	Auslesen der Nukleotidabfolge der DNA
SNP	Single Nucleotide Polymorphism; Deutsch: Einzelnukleotid-Polymorphismus
STRs	Short Tandem Repeats; Deutsch: Mikrosatelliten; sich wiederholende, kurze Basenabfolgen
WGS	Whole Genome Sequencing; Deutsch: Gesamt-Genom-Sequenzierung
X-DNA	X-chromosomale DNA
Y-DNA	Y-chromosomale DNA

Begleitgruppe

Dr. Nadine Keller	Bundesamt für Gesundheit BAG
Dr. Adelgunde Kratzer	Institut für Rechtsmedizin, Universität Zürich
Dr. Alice Reichmuth Pfammatter	Anwaltsbüro Reichmuth Law, Estavayer-le-Lac & Einsiedeln
Prof. Dr. Reinhard Riedl (Vorsitzender)	Department Wirtschaft, Berner Fachhochschule, Mitglied TA-SWISS- Leitungsausschuss
Prof. Dr. Giatgen Spinas	Prof. em. Universitätsspital Zürich, Mitglied TA-SWISS-Leitungsausschuss
Prof. Dr. Franziska Sprecher	Institut für Öffentliches Recht, Universität Bern
Prof. Dr. Andrea Superti- Furga	Service de médecine génétique, Centre hospitalier universitaire vaudois CHUV
Dr. Guy Vergères	Agroscope, Bundesamt für Landwirtschaft BLW
Prof. Dr. Markus Zimmermann	Departement für Moralthologie und Ethik, Université de Fribourg, Mitglied der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin NEK

TA-SWISS

Dr. rer. soc. Elisabeth Ehrensperger	Geschäftsführung
Dr. Adrian Rügsegger	Projektleitung
Fabian Schluemp	Kommunikation
Dr. Lucienne Rey	Externe Mitarbeit: Texterey, Bern (Kurzfassung)

Die Analyse der Erbsubstanz DNA hat sich von einem aufwendigen Vorhaben der Grundlagenforschung zu einem weitverbreiteten Werkzeug in verschiedenen Bereichen gewandelt.

Dank Onlineangeboten sind genetische Tests heute für Konsumentinnen und Konsumenten auf einfache Weise zugänglich. Beliebte sind Tests zur Herkunfts- und Verwandtenforschung sowie solche, die zu Lifestylefragen Auskunft geben sollen, wie etwa zur optimalen Ernährung oder einem möglichst Erfolg versprechenden Training in Fitness und Sport. Dabei handelt es sich nicht um medizinische Untersuchungen im engeren Sinne; die Abgrenzung von medizinischen Tests ist allerdings schwierig.

Aus DNA-Daten lassen sich auch Aussagen herleiten über äusserliche Merkmale wie Augen- und Haarfarbe. Diese Methode, das «DNA Phenotyping», kann Hinweise liefern bei der polizeilichen Ermittlungsarbeit.

Die interdisziplinäre Studie untersucht Chancen und Risiken der DNA-Analyse in den erwähnten Bereichen. Sie erörtert die technisch-naturwissenschaftlichen Grundlagen, analysiert gesellschaftliche und rechtliche Aspekte und präsentiert Empfehlungen.



v/df

TA-SWISS 74/2020

ISBN 978-3-7281-4037-1 (Printausgabe)

Download open access:

ISBN 978-3-7281-4038-8 / DOI 10.3218/4038-8

www.vdf.ethz.ch

verlag@vdf.ethz.ch