

ENTSCHLÜSSELT

Unsere GENE

***Einblick.** Genetische Analysen sind nicht mehr nur Forschungsinstrumente. Als Gentests für zu Hause könnten sie Teil der personalisierten Medizin werden. Wie aussagekräftig sind die Ergebnisse? Und wie gehen wir mit ihnen um?*

VON ANDREA SCHRÖDER

Sie legen online ein Testkit in den Warenkorb. Erhalten wenig später vom Labor ein kleines Päckchen. Sie füllen ein paar Formulare aus, spucken ins Röhrchen, senden es retour ans Labor. Rund vier Wochen später erhalten Sie eine Mail mit den Ergebnissen Ihres ganz persönlichen Gentests. Wetten, Ihr Herz klopft ein bisschen schneller?

Was in der Familie liegt. Der Report verspricht, je nach Art des gewählten Tests, Antworten auf Fragen nach Krankheitsrisiken, der Wirksamkeit von Medikamenten oder der geeigneten Ernährungsweise zu liefern. Doch was lässt sich tatsächlich aus den Genen ablesen, im allgemeinen Sprachgebrauch „Veranlagung“ genannt? Und wie beunruhigt sollte man sein, wenn der Test nicht Entwarnung auf ganzer Linie verkündet?

KI macht es möglich. Moderne Gentests beruhen auf polygenen Risikoscores. Klingt kompliziert und ist tatsächlich ein komplexer Vorgang. Denn dabei wird nicht ein einzelnes „Krankheitsgen“ betrachtet, sondern das Zusammenspiel vieler – teils Hunderttausender – kleiner Varianten. Diese riesige Anzahl an Varianten zu untersuchen kostete noch vor Kurzem ein kleines Vermögen. Künstliche Intelligenz macht es möglich, dass man zum Beispiel beim österreichischen Unternehmen Permedio Gentests heute schon unter 400 Euro kaufen kann – die aber das Gleiche leisten. Aber was fängt man ganz konkret mit den Ergebnissen eines solchen Gentests an? Nehmen wir als Beispiel den „Health-RiskCheck“ von Permedio. Er bestimmt das individuelle Risiko für gewisse Erkrankungen, darunter Brustkrebs, Diabetes oder auch Bluthochdruck, ist aber keine Diagnose. Aus statistischer Sicht handelt es sich um Wahrscheinlichkeiten. Anders ausgedrückt: Ein erhöhtes Risiko bedeutet nicht, dass eine Erkrankung sicher eintritt, sondern dass die Wahrscheinlichkeit im Vergleich zur Durchschnittsbevölkerung

größer ist. Entscheidend ist daher die richtige Einordnung. Ein Brustkrebsrisiko von 8 Prozent klingt alarmierend – bedeutet aber gleichzeitig, dass die Wahrscheinlichkeit, gesund zu bleiben, immer noch bei 92 Prozent liegt. Solche Werte können aber Orientierung geben, etwa was die Häufigkeit von Vorsorgeuntersuchungen angeht. Wichtig ist außerdem, die Wahrscheinlichkeiten immer im Zusammenhang mit dem eigenen Lebensstil zu betrachten: Faktoren wie Ernährung, Bewegung, Rauchen oder Alkoholkonsum können das Risiko teils deutlich erhöhen oder senken.



Laufend kommen Informationen und wissenschaftliche Daten hinzu, sodass die Algorithmen und damit die Tests stetig besser werden.



Dr. Stefan Wöhrer
Geschäftsführer und Gründer
Permedio, Neunkirchen

Fragen vorab. „Gerade bei Brustkrebs wissen wir, dass Alkohol das Risiko stärker erhöht als die Genetik“, sagt Dr. rer. nat. Nina Bausek. Sie ist Genetikerin und gehört zu jenen Expertinnen und Experten, die im Auftrag von Permedio Beratungsgespräche mit den Kunden führen. Und zwar, wenn gewünscht, schon vor dem Kauf eines Gentests. Sie rät, sich umfassend zu informieren, bevor man sich für einen Test entscheidet: „Was bekomme ich da eigentlich genau, wie schaut das aus? Auf unserer Website gibt es beispielhafte Testberichte, und wer es noch genauer wissen möchte, bekommt eine persönliche Beratung.“ Ganz klar: Sehr ängstliche Menschen, die sich andauernd mit ihrer Gesundheit oder

vermeintlichen Krankheiten beschäftigen, sollten sich einen Gentest gründlich überlegen. Denn sie unterscheiden womöglich nicht zwischen Diagnose (was das Testergebnis definitiv nicht ist) und Risikoberecht. Übrigens: Es lassen sich auch Ergebnisse aus dem Bericht ausklammern, etwa Alzheimer. Dann wird einem das sogenannte Lebenszeitrisiko für diese Erkrankung nicht mitgeteilt. Nach Erhalt der Ergebnisse ist Nina Bausek erneut zur Stelle, bespricht am Telefon oder per Videocall mit den Kundinnen und Kunden den Bericht. „Mich interessiert auch immer, warum die Leute die Tests gemacht haben. Es gibt ja meistens einen Grund. Das finde ich immer sehr spannend.“

Was NICHT getestet wird. Ganz wichtig: Deterministische Gene werden bei Home-Tests nicht untersucht. Beispiele dafür sind unter anderem BRCA1 und BRCA2 (erhöhtes Brust- und Eierstockkrebsrisiko) oder Mutationen, die Huntington-Krankheit verursachen. Hier gelten in Österreich strenge gesetzliche Vorgaben. Vor einem Test ist eine genetische Beratung durch eine Fachärztin oder einen Facharzt verpflichtend. So sollen die Betroffenen umfassend über mögliche Konsequenzen, Vorsorgemaßnahmen und die psychische Belastung informiert werden.

Wie die Zeit vergeht. Neben der genetischen Grundausstattung spielt die Epigenetik im Laufe unseres Lebens eine zentrale Rolle. Sie steuert, welche Gene aktiviert oder stummgeschaltet werden – und reagiert dabei stark auf Umweltfaktoren. Ernährung, Schlaf, Stress, Bewegung oder der Kontakt mit Tageslicht beeinflussen die Genaktivität ebenso wie Umweltgifte oder Einsamkeit. Die Forschung spricht hier auch von der „biologischen Uhr“, die für manche schneller, andere langsamer tickt. Während das kalendarische Alter unveränderbar ist, lässt sich das biologische Alter durch gesunde Lebensführung nachweislich verlangsamen. Ein spezieller Epigenetiktest spürt Marker auf, die Hinweise ►



darauf geben, ob der Körper schneller oder langsamer altert als erwartbar. Dr. Stefan Wöhrer, Mediziner, Wissenschaftler und Gründer von Permedio, erklärt: „Die sogenannte GrimAge-Methode kann erstaunlich präzise vorhersagen, wie schnell jemand biologisch altert und wo genau die Schwachstellen liegen, etwa Herz-Kreislauf, Stoffwechsel oder Lunge.“ Die Ergebnisse zeigen eindrucksvoll, wie Lebensstil und Umwelt messbar auf den Körper wirken – anders als bei klassischen Gentests, die nur vererbte Risiken aufzeigen.

Selbstwirksamkeit. Besonders deutlich wird die Wechselwirkung zwischen Genetik und Lebensstil bei neurodegenerativen und psychischen Erkrankungen. Alzheimer gilt vielen als unvermeidbares Schicksal – es gibt jedoch nur sehr selten Mutationen, die die Krankheit sicher auslösen. In den meisten Fällen spielt der Lebensstil eine entscheidende Rolle: geistige Aktivität, Ernährung, Bewegung und soziale Kontakte wirken nachweislich schützend.

Bin ich such�gefährdet? Auch bei Depressionen zeigt sich die komplexe Verknüpfung. Genetische Faktoren können



Zur Auswertung der Tests greifen wir auf große internationale Gen-Datenbanken zurück, in denen Ergebnisse aus weltweiten Studien zusammengeführt sind.

Dr. rer. nat. Nina Bausek
Genetikerin und Scientific Advisor

die Anfälligkeit erhöhen, unbehandelte Depressionen verstärken zudem entzündliche Prozesse und steigern das Risiko weiterer Erkrankungen. Umgekehrt ver-

bessert eine erfolgreiche Therapie nicht nur die seelische, sondern auch die körperliche Gesundheit. „Alles, was wir fühlen, produziert Hormone. Wenn wir glücklich sind, steigen Endorphine, wenn wir traurig sind, steigt Cortisol. Das wirkt sich direkt auf das Immunsystem aus“, erklärt Dr. Bausek. Einige Gentests berücksichtigen mittlerweile sogar Persönlichkeitsmerkmale wie Empathie, Gewissenhaftigkeit oder Suchtneigungen. Solche Analysen bewegen sich natürlich im Spannungsfeld von Psychologie und Biologie. Sie können Hinweise geben, sollten jedoch nie als Festschreibung interpretiert werden („Ich bin eben so und kann nicht anders!“). Gene markieren Neigungen, keine festgelegten Lebenswege.

Trial and Error vermeiden. Besonders praxisnah sind pharmakogenetische Gentests, die zeigen, wie der Körper Medikamente verarbeitet. Unterschiede im Erbgut können dazu führen, dass ein Wirkstoff viel zu schnell abgebaut wird – oder ungewöhnlich lange im Organismus verbleibt. Bleiben wir beim Beispiel Depressionen: Gerade bei Psychopharmaka, deren Einstellung oft Monate dauert, lassen sich

durch solche Analysen Fehlversuche vermeiden und Behandlungswege verkürzen. „Die Zyp-Gene in der Leber sind entscheidend. Manche Patientinnen bauen Medikamente so schnell ab, dass sie nicht wirken. Andere sehr langsam, dann muss die Dosis klein beginnen“, erklärt Dr. Bausek.

Evolution in Bewegung. Ein wichtiger Punkt bei allen genetischen Befunden ist die Perspektive: Es gibt keine „guten“ oder „schlechten“ Gene. Varianten, die heute als Risikofaktor gelten – etwa eine genetische Neigung zu Gewichtszunahme – konnten in früheren Zeiten überlebensentscheidend sein, weil sie Hungersnöte überstehen ließen. Genetische Vielfalt ist Ausdruck eines evolutionären Prozesses, der bis heute – und mit uns – andauert. Genetische Analysen eröffnen faszinierende Einblicke in die individuelle Veranlagung. Sie liefern wertvolle Hinweise für Prävention, Lebensstil und Therapie – ersetzen jedoch keine ärztliche Betreuung. Entscheidend ist der verantwortungsvolle Umgang mit den Ergebnissen: Wer sie im Zusammenhang von Lebensstil, Umwelt und psychischer Gesundheit versteht, kann sie als Werkzeug nutzen, um die eigene Gesundheit bewusster zu gestalten. Dr. Wöhrer: „Jede Genvariante ist ein Teil der Evolution, kein unabwendbares Schicksal.“



Dr. Stefan Wöhrer

Facharzt für Innere Medizin, Hämatologie
und Onkologie; Sportmediziner
und Genetik Experte

„Sichtbare Ergebnisse“

Nach seiner Ausbildung in Wien und Kanada gründete Wöhrer 2015 Permedio. Ziel: die Verbindung von Wissenschaft und individueller Gesundheitsvorsorge. Gemeinsam mit Prof. DDr. Johannes Huber schrieb er den Bestseller „Warum wir sind, wie wir sind“.

Für wen sind Gentests gedacht?

Sie richten sich an Menschen, die ihre Gesundheit aktiv gestalten möchten – von Personen mit familiären Risiken über chronisch Erkrankte bis zu Menschen, die regelmäßig Medikamente einnehmen. Hier können Analysen klären, ob ein Medikament wirkt oder Nebenwirkungen drohen. Auch gesundheitsbewusste Personen, die Ernährung, Sport oder Lebensstil optimieren wollen, profitieren. Nicht geeignet sind die Tests für akute medizinische Fragen – sie liefern Wahrscheinlichkeiten, keine Diagnosen.

Wodurch unterscheidet sich ein Epigenetiktest vom Gentest?

Anders als klassische Gentests zeigen epigenetische Analysen, wie Lebensstil, Ernährung oder Stress den Körper beeinflussen. Damit eröffnen sich neue Chancen in Prävention und Vorsorge, bevor Krankheiten sichtbar werden.

Wie konkret sind die Empfehlungen zum jeweiligen Testergebnis?

Die Resultate sind praxisnah: Wir geben klare Hinweise zu Bewegung oder Mikronährstoffen, etwa wenn Gefäße biologisch älter wirken. Die Umsetzung liegt beim Kunden, idea-

erweise in Absprache mit Ärztinnen oder Therapeuten. Wichtig ist uns eine verständliche Kommunikation, die nicht überfordert.

Wie stellen Sie sicher, dass Ergebnisse nicht missverstanden werden?

Unsere Berichte sind klar strukturiert, mit Visualisierungen und Alltagssprache aufbereitet. Bei Bedarf unterstützt unser Support. Wir raten grundsätzlich davon ab, drastische Entscheidungen ohne ärztliche Rücksprache zu treffen.

Kritiker sehen Lifestyle-Gentests als teuer, den Nutzen als begrenzt.

Die Bandbreite ist groß: Manche Tests sind durch Studien abgesichert und teils medizinisch zwingend, andere weniger. Doch die Datenlage wächst, die Algorithmen werden besser und Empfehlungen konkreter. Als Internist sehe ich genetische Analysen als wertvolles Werkzeug in Prävention und Krankheitsmanagement – wenn sie gezielt eingesetzt werden. Die Kosten übernehmen bereits oft Privatversicherungen. Unser Ziel ist es, diese Erkenntnisse alltagstauglich und für viele verfügbar zu machen.

Wie schützen Sie die sensiblen Daten Ihrer Kunden?

Alle Analysen erfolgen in Österreich, die Datenverarbeitung auf europäischen Servern nach DSGVO. Ergebnisse gehören allein dem Kunden, nur er entscheidet über Weitergabe oder Löschung. ♦