„EIN VERANTWORTUNGSVOLLER UMGANG MIT HUMANEN GENOMDATEN MUSS SOWOHL DEM POTENZIELLEN NUTZEN ALS AUCH DER BRISANZ DER SEQUENZDATEN GERECHT WERDEN.“

Eva Winkler

DOI: 10.1007/s12268-016-0727-7
© Springer-Verlag 2016

Verhaltenskodex zur Genomsequenzierung

■ Durch den rasanten technischen Fortschritt seit der Entschlüsselung des ersten menschlichen Genoms im Jahr 2003 dauert die Sequenzierung eines Genoms heutzutage nur noch wenige Stunden und kostet keine 1.000 Dollar mehr. In vielen biomedizinischen Forschungsbereichen hat sich der Einsatz von *Next Generation Sequencing*-Technologien etabliert. Obwohl sie noch nicht zu Routinebehandlungen gehört, rückt die Ganzgenomsequenzierung näher an die klinische Versorgung heran, beispielsweise im Rahmen der Diagnostik seltener Krankheiten. Mit der Genomsequenzierung sind große Hoffnungen verbunden: molekulargenetische Erkenntnisse sollen die Basis bilden für neue, maßgeschneiderte Methoden in der Prävention, Diagnose, Therapie und Prognose von Erkrankungen. Die potenzielle Aussagekraft des Genoms für die Person ist zugleich auch ein wesentlicher Grund für die Brisanz genomischer Datensätze. Eine Person kann anhand eines winzigen Bruchteils ihres Genoms identifiziert werden, wenn irgendwo anders entsprechende genetische Merkmale der Person selbst oder eines engen Verwandten zusammen mit persönlichen Angaben hinterlegt sind, wie es z. B. bei den in den USA populären öffentlich zugänglichen Datenbanken zur privaten Ahnenforschung der Fall ist. Wie andere digitale Daten lassen sich auch Genomdaten beliebig oft vervielfältigen, zeitlich unbegrenzt aufbewahren und weltweit versenden oder speichern.

Ein verantwortungsvoller Umgang mit humanen Genomdaten muss daher sowohl dem potenziellen Nutzen als auch der Brisanz der Sequenzdaten gerecht werden. Beide, der potenzielle Nutzen und die Brisanz, bestehen sowohl für den Einzelnen wie auch die Gesellschaft. Während der Umgang mit genetischen Daten im klinischen Bereich durch das Gen-Diagnostikgesetz geregelt wird, gibt es für das Feld der biomedizinischen Forschung in Deutschland keine speziellen gesetzlichen Regelungen. Die Forscher, ihre Institutionen

und der einzelne Bürger (als Patient oder Proband), aber auch forschende Ärzte müssen daher in beträchtlichem Maße den verantwortungsvollen Umgang mit Genomdaten selbst gestalten und bestimmen. Dies jedenfalls ist der Ansatz der Eckpunkte, die das interdisziplinäre Heidelberger EURAT-Projekt, bestehend aus Molekularbiologen, Bioinformatikern, Juristen, Ärzten, Ethikern und Theologen, für die Heidelberger Praxis der Ganzgenomsequenzierung entwickelt hat.

Eine zentrale Bedingung dafür, dass der Forschungsproband, der ja in aller Regel ein biomedizinischer Laie ist, sein Selbstbestimmungsrecht über sein Genom autonom und kompetent ausüben kann, besteht darin, dass er die für ihn relevanten Aspekte versteht. Dazu gehört beispielsweise: dass die Aussagekraft einzelner genetischer Merkmale für Krankheitsdispositionen unterschiedlich stark ist und zumeist nur Aussagen über Wahrscheinlichkeiten ermöglicht, dass Forscher zufällig auf Informationen im Erbgut stoßen können, die für den Träger gesundheitlich relevant sind (Zusatzbefunde) und die Frage, welche Informationen zu genetischen Risikofaktoren der Betroffene gerne erhalten würde: Möchte die Person beispielsweise nur Informationen über Krankheitsdispositionen, die präventiv oder therapeutisch behandelbar sind, oder auch Informationen über nicht heilbare oder gar tödliche Krankheitsdispositionen?

Zudem ist es für den Forschungsnutzen nahezu unerlässlich, dass die Genomdaten zusammen mit anderen Daten über den Träger, vor allem seinen klinischen Verlaufsdaten und Informationen zu bisherigen Erkrankungen, analysiert werden. Hierbei werden zu Forschungszwecken die Daten häufig national oder weltweit an andere Forscher und Datenbanken weitergegeben bzw. anderen Forschern zugänglich gemacht (*data sharing*). Dabei bleiben aufgrund ihres inhärenten Re-Identifizierungspotenzials Risiken für die Gewährleistung der Anonymität und Ver-

traulichkeit der Daten bestehen, selbst wenn die Genomdaten für die Verwendung in der Forschung entweder anonymisiert oder pseudonymisiert werden. Diese Risiken sind aktuell eher hypothetischer Natur, zeigen aber deutlich, wie wichtig neben der Risikoaufklärung die Verantwortung der Forschungsinstitutionen ist. Forscher und Institutionen sollten daher pro-aktiv den Umgang mit Genomdaten gestalten, Risiken und Schäden für die Person des einzelnen Genomträgers vorbeugen und das Vertrauen der Patienten in die Forschung nicht aufs Spiel setzen. In erster Linie jedoch müssen die Verantwortlichkeiten jedes Einzelnen, der mit den genomischen Daten einer Person arbeitet und forscht, im Detail und verbindlich bestimmt werden. Dazu bietet sich ein Verhaltenskodex an, wie ihn EURAT für nicht-ärztliche Forscher formuliert hat.

Eva Winkler, Sprecherin der EURAT-Gruppe

Korrespondenzadresse:

Prof. Dr. med. Dr. phil. Eva Winkler
Nationales Zentrum für Tumorerkrankungen
(NCT) Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 460
D-69120 Heidelberg
Tel.: 06221-56-36049
Fax: 06221-56-57225
eva.winkler@med.uni-heidelberg.de

Das interdisziplinäre Heidelberger EURAT-Projekt: Zwölf Wissenschaftler aus der Universität, dem Universitätsklinikum, dem Deutschen Krebsforschungszentrum (DKFZ), dem Europäischen Laboratorium für Molekularbiologie (EMBL), dem Max-Planck-Institut (MPI) für ausländisches öffentliches Recht und Völkerrecht und dem Center for Health Economics Research Hannover (CHERH) und der Leibniz-Universität Hannover bearbeiten normative Fragen auf den Feldern von Ethik und Recht sowie die ökonomischen Aspekte der Totalsequenzierung.
<https://www.uni-heidelberg.de/totalsequenzierung/>