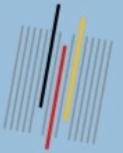




# Genetische Diagnostik aus ethischer Sicht



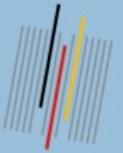
(Bild von S. Hermann & F. Richter auf Pixabay)



**GenomDE:** bundesweite Plattform für „medizinische Genomsequenzierung zur weiteren Verbesserung der Gesundheitsversorgung“ für geborene Menschen mit Krebs und Seltenen Erkrankungen.

Dieser Beitrag blendet deshalb aus:

- vorgeburtliche Diagnostik (PND, PID, NIPT)
- prädikative Diagnostik (z.B. spätmanifestierende Erkrankungen),



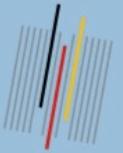
Ad-hoc-Empfehlung:

„Herausforderungen im  
Umgang mit seltenen  
Erkrankungen“

23. November 2018

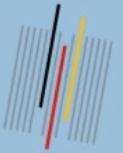
[www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org) > Publikationen





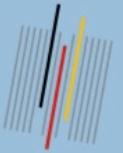
## Seltene Erkrankungen:

- der Diagnose geht häufig eine jahrelange Odyssee der Erkrankten voraus
- nicht selten hängt die richtige Diagnose davon ab, dass man zufällig an den richtigen Arzt gerät.
- Empfehlung: Die Forschung zur Verbesserung der Diagnose seltener Erkrankungen sollte gestärkt werden -> Verweis auf NAMSE:



## Nationaler Aktionsplan für Menschen mit seltenen Erkrankungen (NAMSE, 2013, Abschnitt 3.3.3):

- Innovative Sequenziertechnologien ermöglichen Durchbruch bei der Diagnostik
- Zielführend und effizient bei unklaren Diagnosen oder Syndromen
- „Next Generation Sequencing“ (NGS) soll in die molekulare Diagnostik eingeführt werden
- erlaubt Parallelanalytik von vielen krankheitsrelevanten Genen auf einmal



## Stellungnahme:

„Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung“

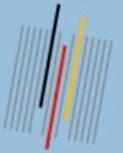
30. April 2013

[www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org) > Publikationen



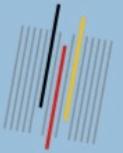
Die Zukunft der  
genetischen Diagnostik –  
von der Forschung in  
die klinische Anwendung

STELLUNGNAHME



## Untersuchung des gesamten Genoms

- ermöglicht wichtige Erkenntnisse über Ursache, Verlauf und Behandlung von Krankheiten z.B. für Tumor- und monogene Krankheiten,
- verbessert Diagnostik für Patienten mit schweren Erkrankungen ungeklärter Ursache,
- liefert zahlreichere Befunde mit möglicher Relevanz für die Gesundheit.

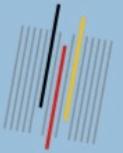


## Welche ethischen Ziele?

- selbstbestimmte Entscheidung über die Inanspruchnahme von Gentests,
- verantwortungsvoller Umgang mit den Ergebnissen.

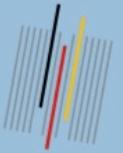


Bild von Gerd Altmann auf Pixabay



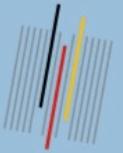
## Wie werden diese Ziele erreicht?

- qualitätsgesicherte Standards
- Daten und Befunde angemessen und sicher aufbewahren und weitergeben
- Regeln für Überschussinformationen und Nebenbefunden
- neutrale, verlässliche und verständliche Aufklärung und Beratung über die mit der Diagnostik zu erzielenden Ergebnisse



## Empfehlungen:

- Sprachliche oder kulturelle Barrieren berücksichtigen, denn sie können die Qualität der genetischen Aufklärung und Beratung beeinträchtigen (A4)
- Informationelle Selbstbestimmung Minderjähriger: Beschränkung auf erforderliche genetische Daten (Datensparsamkeit) (A8)
- Nichtmedizinische Gesamtgenomsequenzierung sollte gleichen Regeln für Qualität und Aufklärung unterliegen (A14).



## Stellungnahme:

"Big Data und Gesundheit  
– Datensouveränität als  
informationelle  
Freiheitsgestaltung"

Veröffentlicht: 2017

[www.ethikrat.org](http://www.ethikrat.org) > Publikationen

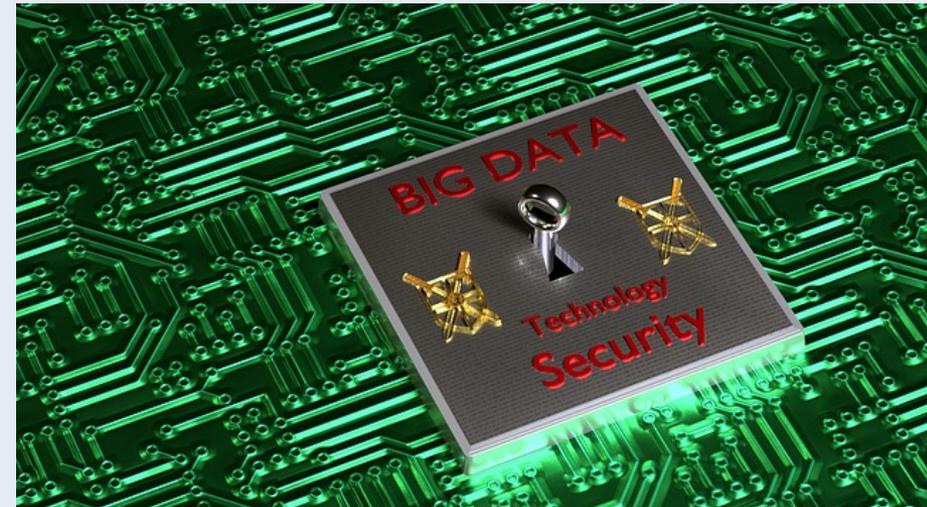
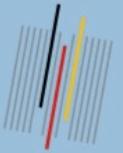


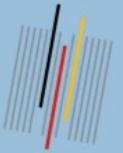
Bild von MasterTux auf Pixabay



**Big Data** bedeutet Mustererkennung in großen Datenmengen, und erlaubt Einblicke in Gesundheitszustand und Krankheitsentwicklung, die Persönlichkeit und den Lebenswandel.

### Ethische Ziele:

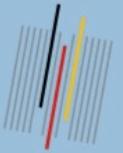
- Datensouveränität im Umgang mit gesundheitsrelevanten Daten
- verantwortliche informationelle Freiheitsgestaltung



**Chancen:** verbesserte Diagnostik, Therapie und Prävention; Effizienz- und Effektivitätssteigerungen

**Risiken** durch schwankende Datenqualität, Intransparenz von Datenflüssen, Kontrollverluste sowie unsichere Koordinations-, Regulierungs- und Qualifikationsanforderungen.

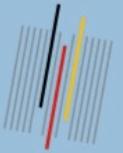
**Gefahren:** Verluste informationeller Selbstbestimmung bis hin zu Datenmissbrauch und Manipulationshandlungen.



traditionelles Datenschutzrecht ist unzureichend für kontextabhängig wandelbare Sensibilität von Daten.

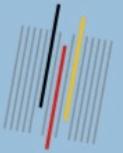
Deshalb konkrete **Handlungsempfehlungen**, um

- Potenziale von Big Data zu erschließen,
- individuelle Freiheit und Privatheit zu wahren,
- Gerechtigkeit und Solidarität zu sichern
- Verantwortung und Vertrauen zu fördern.



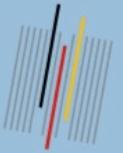
## Potenziale für Forschung erschließen:

- legitimierten Akteuren umfassenden Zugang zu gesundheitsrelevanten Big-Data-Anwendungen zur Unterstützung von Entscheidungen ermöglichen,
- Infrastrukturelle und Rechtliche Rahmenbedingungen schaffen,
- Datenaustausch, Sekundärnutzung, Datenspende ermöglichen



## Individuelle Freiheit und Privatheit sichern:

- Datenhoheit, Datenagenten, Mitbestimmung bei Datenweitergabe
- Kaskadisch strukturierte Einwilligungsmodelle etablieren
- Einsatz von Algorithmen transparent machen und erläutern
- Digitale Bildung, Diskurs und Teilhabe stärken
- Datentreuhandmodelle einführen



*„Es ist nicht Aufgabe des Datenschutzrechts und der Datenschutz-Kontrollinstanzen, die Menschen von autonomen Entscheidungen über »ihre« Daten abzuhalten.“*

Hans Peter Bull

(deutscher Rechtswissenschaftler, 1936)

Zitiert nach Neue Juristische Wochenschrift  
Heft 23/2006 vom 6. Juni 2006

<https://beruhmte-zitate.de/themen/datenschutz/>

