

struktur für Datenerzeuger und -halter unverzichtbar. Der Einsatz von Daten ist ausschließlich für initial vorgesehene und vom Individuum gewünschte Zwecke möglich.

Gesundheitsbezogene Kommunikationsplattformen benötigen ebenfalls Qualitätsstandards, die durch (quasi) hoheitliche Institutionen geprüft werden können.

Die Gesundheitskompetenz sowohl von Individuen als auch den in Gesundheitsberufen Tätigen ist zu fördern. Rebitschek und Gigerenzer

(2020: 665) fordern: „Für eine gesundheitsförderliche Selbstvermessung (Apps, Wearables) müssen Messdaten hinsichtlich ihrer Fehleranfälligkeit und der Reichweite ihrer Implikationen verstanden werden.“ Zentralen Institutionen wie Krankenkassen, der BZgA, dem Öffentlichen Gesundheitsdienst aber auch Schulen, Patienten- und Wohlfahrtsverbänden kommen hier eine besondere Rolle zu (Strametz et al., 2019).

## *Begründung für die sozial robuste Orientierung*

**SoRO 2.4 Gesundheitskommunikation:** Digitale Daten können die Kommunikation im Gesundheitswesen bereichern, aber auch erschweren. Da Individuen vielfältige Informationsmöglichkeiten haben, verfügen sie in der Zwischenzeit über mehr, jedoch teilweise irreführende Gesundheitsinformationen. Gesundheitsakteure benötigen daher digitale Gesundheitskompetenz, um die Informationsvielfalt in ihrer Kommunikation mit den Individuen zu verarbeiten. Standards für die Bereitstellung von Gesundheitsinformationen sind anzuwenden. Eine Qualitätssicherung digitaler Informationen sowie die Entwicklung neuer Kommunikationsformate sind erforderlich.

(siehe Weißbuchlink Hinweis in SoRO-Box SI2.1)

Das Internet of Things zusammen mit der Fähigkeit, produktionstechnische, ökonomische und kundenbezogene Daten zu analysieren, haben den Wettbewerb insbesondere im produzierenden Gewerbe, auch in handwerkli-

chen Betrieben, wesentlich verändert und verschärft. Hierauf sind viele KMU noch nicht vorbereitet. Damit sie eine Überlebenschance in diesem Umfeld haben, müssen sie schnell die Bedeutung von IoT und Daten erkennen und ihre eigenen Geschäftsmodelle modernisieren. Welche Aspekte hier im Besonderen beachtet werden sollten, wird in dieser SI diskutiert.

## Literatur zu den wesentlichen Aussagen

- Arnold, C., Voigt, K.-I. (2019). Determinants of Industrial Internet of Things Adoption in German Manufacturing Companies, *International Journal of Innovation and Technology Management*, Vol. 16, No. 6, <https://doi.org/10.1142/S021987701950038X>
- Diviani, N; Haukeland Fredriksen, E.; Meppelink; C.S.; Mullan, J.; Rich, W.; Therkildsen Sudmann, T. (2019). Where else would I look for it? A five-country qualitative study on purposes, strategies, and consequences of online health information Seeking. In: *Journal of Public Health Research* 2019; volume 8:1518, 33 – 39.
- Hurrelmann, K & Baumann, E. (Hrsg.) (2014). *Handbuch Gesundheitskommunikation und Kampagnen*. Verlag Hans Huber, Bern.
- Jannes, M., Friele, M., Jannes, C., & Woopen, C. (2018). Algorithmen in der digitalen Gesundheitsversorgung. <https://www.bertelsmann-stiftung.de/de/publikationen/publikation/did/algorithmen-in-der-digitalen-gesundheitsversorgung>
- Rebitschek, F. G.; Gigerenzer, G. (2020). Einschätzung der Qualität digitaler Gesundheitsangebote: Wie können informierte Entscheidungen gefördert werden? In: *Bundesgesundheitsblatt*. 6.2020, 665 – 673.
- Rossmann, C. & Hastall, M.R. (Hrsg.) *Handbuch der Gesundheitskommunikation. Kommunikationswissenschaftliche Perspektiven*. 2019. Springer Fachmedien. Wiesbaden. 2019.
- Samerski, S., Müller, H. (2019). Digital Health Literacy in Germany – Requested, but Not Supported? Results of the Empirical Study TK-DiSK. Epub 2019 Jul 13. In. doi:10.1016/j.zefq.2019.05.006
- Schnell, M. W. (2019a). Ethische Rahmenbedingungen für neue Technologien im Gesundheitswesen. In (Posenau, Deiters, Sommer (Hrsg.): *Nutzerorientierte Gesundheitstechnologien. Im Konzept von Therapie und Pflege*. 2019. Hogrefe, Bern. 2019.
- Schnell, M. W. (2019b). Ethik der digitalen Gesundheitskommunikation. In Schnell, Dunger (Hrsg.): *Digitalisierung der Lebenswelt* (S. 172 – 188). *Vellbrück Wissenschaft*.
- Strametz et al (2019). Developing a Recommendation for Handling Risks through Digital Transformation in Patient Care. doi:10.1016/j.zefq.2019.03.002.

# Erwartungen von Patienten, Konsumenten und Bürgern an das Diagnose- und Prognose Potential von DNA-Daten

## Kurztitel

Umgang mit Patientenerwartungen

## AutorInnen

Anna C. Eichhorn, Gerd M. Glaeske, Roland W. Scholz

DNA-Daten werden als Beispiel für relevante und komplexe digitale Gesundheitsinformationen betrachtet. Diese Daten liefern wichtige Informationen über erbliche Krankheiten und physiologische Besonderheiten und können die medizinische Diagnose und Prognose (für Medikation und Intervention) unterstützen. DNA-Daten werden zunehmend in der Ernährungs- und Lifestyleberatung genutzt, in der Beurteilung von Versicherungsrisiken, denkbar sind aber auch Interessen in anderen Bereichen (z. B. bei der Einstellung von Arbeitnehmern). Die Nutzung von DNA-Daten wird durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) geschützt.

Die Interpretation von genetischen Daten stellt die PatientInnen, GesundheitsberuflerInnen und WissenschaftlerInnen vor neue Herausforderungen. Unbeabsichtigte Nebenfolgen (Unseens) aus der Nutzung von genetischen Daten (die nur eine molekulare, diskrete Basisinformation des Individuums darstellen) sind möglich, wenn Nutzer und Anwender die komplexen und multifaktoriellen, in der Regel nur durch Wahrscheinlichkeitsaussagen vermittelbaren Informationen zu Nutzen und Risiken nicht ausreichend verstehen und beurteilen können. Um nachteilige Unseens im medizinischen Bereich zu vermeiden, sind gute und anerkannte Beurteilungen der Wirkung von auf DNA-Daten aufbauenden Empfehlungen und Maßnahmen ebenso notwendig wie hinreichende Qualifikationen der Anwender und Nutzer. Daneben bedarf es eines institutionellen Verfahrens, um Datenmissbrauch, unerlaubte Nutzungen und problematische neue Anwendungsfelder erkennen, und, wenn notwendig, untersagen zu können. In diesem Zusammenhang ist auch die Abwägung von Bedeutung, wann und wie genetische Daten in die persönliche Schutzverfügung einer Person gelangen oder (in geeigneter anonymisierter Weise) für Zwecke der Allgemeinheit genutzt werden können.

Supplementarische Information SI 2.5 zum Kapitel Heike Köckler, Gerd Antes, Anna Eichhorn, Minou Friele, Gerd Glaeske, Stefan Sauerland, Roland W. Scholz, Sebastian Völker, Felix Tretter, Michael Weller, Lisa A. Rosenberger (2021). Erwartungen von Patienten, Konsumenten und Bürgern an das Diagnose- und Prognose Potential von DNA-Daten DOI:10.5771/9783748924111-02. In Scholz, R. W., Beckedahl, M., Noller, S., Renn, O., unter Mitarbeit von Albrecht, E., Marx, D., & Mißler-Behr, M (Eds.), (2021). DiDaT Weißbuch: *Verantwortungsvoller Umgang mit digitalen Daten – Orientierungen eines transdisziplinären Prozesses* (S. 97 – 120). Baden-Baden: Nomos. DOI:10.5771/9783748924111

## Beschreibung der Unseens

Es ist sowohl für Patienten und Konsumenten als auch auf Seiten der Ärzte und Gesundheitsdienstleister schwierig, Möglichkeiten und Vorteile, wie aber auch die Unsicherheiten und möglichen Nachteile von DNA-Analyse-basierenden medizinischen Informationen angemessen zu verstehen, in Entscheidungen zu berücksichtigen und zu kommunizieren. Wir beschränken uns in unseren Betrachtungen der DNA-Diagnostik und -Prognose auf Interventionen wie

- Operationen und andere medizinische Interventionen,
- Verabreichung von (verschreibungspflichtigen) Medikamenten
- oder DNA-basierte Diät- und Sportempfehlungen. Hier sind z. B. auch Aktivitäten zum Lifestyle Management eingeschlossen.

Patienten, Konsumenten, Ärzte, Genlaboratorien und andere Nutzer von Gendaten sind vor die Herausforderung gestellt, mit der Interpretation von DNADaten angemessen umzugehen. In diesem Abschnitt werden die häufig nichterfüllbaren Erwartungen von Patienten bezogen auf Gen-Analysen als Unseen (d. h. unerwünschte negative Folgen) betrachtet.

Eine DNA-Information wird von PatientInnen häufig als präzises, numerisches Vorhersageinstrument begriffen. Es werden zum Teil eindeutige Zusammenhänge zwischen Gen-Analysen und dem Auftreten von Krankheiten erwartet. Die Komplexität der Zusammenhänge wird dadurch unzulässigerweise vereinfacht, die Beziehung wird eindimensional und deterministisch beurteilt. Die physiologischen Voraussetzungen und die vielfältigen Umweltfaktoren werden ignoriert. Dies führt mitunter zu falschen oder überzogenen Erwartungen, Hoffnungen oder Ängsten.

Gendaten sind als die persönlichsten Daten des Menschen zu betrachten. Die Kosten für ihre Erstellung sind extrem zurückgegangen. Für ihre Kommerzialisierung gibt es neben den Anwendungsbereichen im ersten Gesundheitsmarkt (z. B. die Genotypisierung vor einer Arzneimitteltherapie) auch im weniger kontrollierten zweiten Gesundheitsmarkt viele geschäftlich attraktive Möglichkeiten. Bezüglich der Patientenerwartungen sollten daher Mittel und Maßnahmen entwickelt werden, die einen angemessenen, fairen und kompetenten Umgang mit Gendaten ermöglichen.

### Box 1: Definition und Erklärung zur DNA

#### Was ist DNA?

DNA steht für **deoxyribonucleic acid** (im Deutschen DNS für **Desoxyribonukleinsäure**). Die DNA ist ein sehr großes Molekül und besteht aus einem Strang von Nukleoiden. Jedes Nukleotid weist eine von vier Basen (Adenin, Thymin, Guanin und Cytosin) auf, die der Einfachheit halber mit ihrem Anfangsbuchstaben (A, T, G oder C) abgekürzt werden. Die unterschiedliche Kombination dieser vier Buchstaben verschlüsseln den genetischen Code, bilden also gewissermaßen das Alphabet des Lebens. Der Mensch besitzt in jedem Zellkern insgesamt ca. 3,2 Milliarden Nukleotide.

#### Was ist ein Gen und was ein Genotyp?

Der Genotyp eines Organismus repräsentiert seine exakte **genetische** Ausstattung, also den individuellen Satz von **Genen**, den er in jedem Zellkern in sich trägt. Gene sind funktionelle Einheiten innerhalb des Genoms eines Individuums. Ein Gen enthält die Bauanleitung für ein Protein. Betrachtet man die Gesamtheit des Genoms (3,2 Milliarden Nukleotide), dann machen Gene lediglich 2 % dieser Gesamtmenge aus. Bei der restlichen DNA- Information handelt es sich um nicht-codierte DNA-Abschnitte. Diese Bereiche übernehmen zum Teil jedoch regulatorische Aufgaben.

#### Was sind Gendaten?

Eine DNA-Analyse beinhaltet eine Untersuchung der Nukleotide eines definierten Abschnittes der DNA. Hierbei kann es sich sowohl um einen Bereich innerhalb eines Gens, als auch um einen Bereich außerhalb eines Gens handeln. In vorliegendem Text wird der Begriff Gendaten für sämtliche DNA-Untersuchungen verwendet, unabhängig davon, ob es sich um einen Abschnitt innerhalb oder außerhalb eines Gens handelt.

#### Warum ist die DNA ein digitales Konstrukt?

Die Abschnitte der DNA eines Menschen ist eine Abfolge der vier, in der DNA-Helix (gerichteten) Säurepaare (1) AT, (2) TA, (3) DC und (4) CG. Damit kann man die DNA und die Gene definierenden Abschnitte der DNA als eine Folge der Zahlen 1,2,3 und 4 und damit als ein digitales Konstrukt verstehen.

## Ursachen dieses Unseens

Die Ursachen für die Schwierigkeiten einer angemessenen Beurteilung genanalysebasierter gesundheitlicher Diagnosen, Präventionsmaßnahmen, Interventionen, Behandlungen und Prognosen sowie weitergehenden Lifestyle Empfehlungen liegt in

- den in aller Regel probabilistischen, d. h. auf Wahrscheinlichkeitsaussagen aufbauenden Voraussagen über die häufig komplexen, multifaktoriellen Abhängigkeiten zwischen genanalytisch basierten Daten und den daraus abgeleiteten Entscheidungen und Handlungsempfehlungen und
- der Herausforderung, die große Anzahl teilweise widersprüchlicher wissenschaftlicher Befunde für eine Einzelfallentscheidung so nutzbar zu machen, dass diese dem Wis-

sen, den Interessen, Präferenzen und Möglichkeiten der Patienten und Konsumenten entsprechen.

Eine besondere Herausforderung liegt darin,

- eine gute Abschätzung der in einzelnen Fällen bestehenden monofaktoriellen deterministischen Bezüge zwischen Genstruktur und gesundheitlichem Erscheinungsbild, die multifaktoriellen körperinternen Wechselwirkungen, die Wechselwirkungen mit der Umwelt (insbesondere der Ernährung), die in fast allen Fällen zu stochastischen/ probabilistischen (d. h. zu nicht eindeutig deterministischer) Beziehungen führen, begründet vornehmen zu können,

- die Geninformation (und das Wissen über seine Bedeutung) als einen wichtigen Indikator mit anderen laborexperimentell erhobenen Daten/Indikatoren und mit analog durch den Arzt oder andere Personen erhobenen Daten (Beobachtungen) zu kombinieren bzw. abzugleichen und
- die (aus wissenschaftstheoretischer Sicht gegebenen) Grenzen und Potentiale des numerischen digitalen DNA-Codes und die Bedeutung anderer (etwa durch Umweltauswirkungen verursachter) zellkerninterner Prozesse wie z. B. die Aktivierung von Genen, in angemessener und ausgewogener Sicht zu kommunizieren, zu verstehen und zu berücksichtigen.

Ein guter Umgang mit den voranstehenden Punkten ist auch für eine Kosten-Nutzen-Analyse notwendig, in der Wirksamkeit, Unsicherheiten/Unwissen und die unterschiedlichen Fehlerkosten in den verschiedenen Bereichen bewertbar gemacht werden. Dies erfordert besondere Maßnahmen, da das Handeln eines großen Teils der Akteure in diesem Bereich durch ihre unmittelbaren wirtschaftlichen Interessen geleitet bzw. zumindest beeinflusst wird und daher starke institutionelle und wirksame Rahmenbedingungen notwendig sind, um allen Akteuren einen verantwortungsvollen Umgang mit Gendaten zu ermöglichen.

#### Verwendung von Gendaten außerhalb des Bereichs Medizin und Lifestyle

Die auf Gentests aufbauenden Prognosen für Krankheiten sind für **Kranken- und Lebensversicherungen** von großem Interesse. So dürfen in der Schweiz beispielsweise Krankenkassen nach Gentests fragen, wenn die Eltern für ihr noch ungeborenes Kind eine Krankenhausversicherung abschließen möchten. Auch Lebensversicherungen können in der Schweiz bei hohen Versicherungssummen einen Gentest verlangen. Die Versicherungswirtschaft fordert damit eine Informationssymmetrie, da Versicherungen mit hohen und für sie u. U. nicht erkennbaren Risiken konfrontiert werden. Man kann zu dem Schluss kommen, dass mit dieser Forderung ein ökonomischer Diskriminierungsansatz verbunden ist. Die *Égalité-Maxime*, nach der alle Menschen mit gleichen Chancen geboren werden, erfährt auf diese Weise eine basale Korrektur. Solche Dinge sind in Deutschland teilweise anders geregelt. Sie zeigen aber, wie (weltweit) aus Sicht der Versicherungsindustrie gedacht wird und welche Rolle DNA-Daten in einer ökonomisierten Welt spielen.

Auf der Suche nach Ursachenfaktoren der Finanzkrise 2008 forderte z. B. der wirtschaftsorientierte Frankfurter Zukunftsrat Gentests für Führungskräfte, <<um in den Leitungsgremien großer Banken und Finanzunternehmen gieranfällige Individuen mit genetischen Defekten leichter ausfindig zu machen zu können>>. Es ist davon auszugehen, dass bei der Kostengünstigkeit und der Fähigkeit, mit kombinierten Scores die Informationen aus verschiedenen Genabschnitten zu extrahieren – schließlich stammen 20 % der in Intelligenztests gemessenen ererbten Intelligenz, die nach Plomin und Stumm (2018) etwa die Hälfte der gesamten Intelligenz gemessenen Fähigkeiten ausmacht – eine starke Versuchung besteht, Genanalysen in Personaleignungstests einzubauen. Aber auch in Partnerschafts- und Heiratsportalen könnten diese Möglichkeiten genutzt werden

## Wesentliche Ziele beim Umgang mit den Unseens

Wesentliche Ziele bestehen darin,

- dem Nutzer von genanalytischen Informationen hinreichend Wissen für die Einordnung, Bedeutung und Konsequenzen der Ergebnisse im Rahmen von Anwendungsvoraussetzungen zu vermitteln,
- unabhängige Institutionen einzurichten, die verschiedene Kosten-Nutzen-Analysen und Abwägungen vornehmen und so den gesundheitlichen und gesellschaftlichen Nutzen bestimmen sollen. In kritischen, mit hohen Fehlerkosten verbundenen Anwendungen werden Zertifizierungen der Effektivität

gefordert, wie dies z. B. bei Zulassungsstudien für Arzneimittel der Fall ist und

die Allgemeinbildung und die Ausbildung zu Gesundheitsberufen so zu gestalten, dass trotz der probabilistischen/stochastischen Struktur, d. h. den in der Regel unsicheren mit negativen und/oder positiven Wirkungen (unterschiedlicher Größe) versehenen Handlungen (bei Anwendung oder Nichtanwendung von genanalytischen Verfahren) eine den Interessen der Nutzer entsprechende Entscheidung erfolgen kann, und dass

- die verschiedenen Informationen in einem integrativen Prozess unter Berücksichtigung von wissenschaftlichen Theorien und Erkenntnissen sowie von Praxiserfahrungen («experimental wisdom») und wissenschaftlichem Wissen («academic rigor») hinreichend für eine gute Diagnose und Prognose zusammengeführt werden können, und dass die Wirksamkeit, die Unbedenklichkeit, die Ergebnisqualität und der Patientennutzen solcher genanalytisch basierter Daten in geeigneter Weise beurteilt werden.

### *Welche Maßnahmen sind für welche Ziele sinnvoll?*

Um Patienten und Konsumenten einen sicheren und verantwortungsvollen Umgang mit genanalytischen Daten zu ermöglichen, werden folgende Handlungsprogramme als notwendig erachtet:

- Aufklärung der Nutzer von Gentests zu medizinischen Zwecken nach dem Gendiagnostikgesetz (2009) und Dokumentation ihrer Zustimmung.
- Qualifikation der unterschiedlichen Anwender aus dem medizinischen und nichtmedizinischen Bereich, damit gewährleistet wird,

dass der Patient und Konsument eine verständliche und begründete Beratung in Anspruch nehmen kann

- Bewertung der zur Diagnose und zu Therapien zugelassenen Tests unter Berücksichtigung der Zielparameter im Sinne des Patientennutzens,
- Vermeidung von Datenmissbrauch durch die unerlaubte Nutzung von genanalytischen Informationen.

### *Begründung für die Sozial Robuste Orientierung*

**SoRO 2.5 Patientenerwartungen:** Genanalysen liefern digitale Daten für die, die an der Diagnose, der Beratung und den Interventionen von Krankheiten beteiligt sind. Gendaten werden zunehmend aber auch für Lifestyleberatung eingesetzt (z. B. Ernährung oder Bewegung). Die anforderungsvolle Deutung der Daten bedarf im ersten (Beispiel Krebsdiagnose) wie im zweiten Gesundheitsmarkt (Lifestyleberatung) einer umfassenden Aufklärung der Nutzer, der Qualifikation der Anwender, standardisierte Evaluationen und einer Bestrafung des Datenmissbrauchs.

(siehe Weißbuchlink Hinweis in SoRO-Box SI2.1)

Mit der fortschreitenden Digitalisierung werden neue und erweiterte Informationen über die Grundkonstitution des Menschen, ererbte Krankheiten sowie seine gesundheitlichen Gefährdungspotentiale möglich. Die DNA-Daten

liefern hierfür ein hervorragendes Beispiel. Sie sind digital (siehe Box 1), aber in ihrer Information hoch komplex. In einigen Fällen gibt es klare, robuste und monokausale Erklärungen. Einzelne Informationen (Gensequenzen) stehen aber in der Regel mit anderen in Wechselwirkung, so dass auch bei Anwendung besten