https://mail.gen-ethisches-netzwerk.de/node/4663

Gen-ethischer Informationsdienst

# Kurz Notiert - Medizin & Mensch

AutorIn
GID-Redaktion

## Schwangerschaft

**Kleine Anfrage zum NIPT**

Im Dezember waren die Folgen der Kassenzulassung des nicht-invasiven Pränataltests auf Trisomie 13, 18 und 21 (NIPT) Gegenstand einer kleinen Anfrage der Unionsfraktion im Bundestag. Gefragt wurde unter anderem nach einer Zunahme der durchgeführten NIPTs seit der Kassenzulassung im Juli 2022 und der Häufigkeit invasiver Abklärungen per Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie. Darüber hinaus wurde auch nachgehakt, ob die Bundesregierung ein Monitoring der Auswirkungen der Kassenzulassung und die Einrichtung eines Expert*innengremiums zur Bewertung zukünftiger Tests plane, wie es bereits ein Bundesratsbeschluss gefordert hat. Die Antwort der Bundesregierung liefert kaum stichhaltige Informationen. Insbesondere hinsichtlich der Indikation, die zur Durchführung des NIPT führt, liegen keine Daten vor. Mehrfach wird auf den Entschluss des Bundesrates für ein Monitoring verwiesen, die derzeit vom Bundesministerium für Gesundheit geprüft werde. (Kurz Notiert: „Pränataltest zurück auf der politischen Tagesordnung“, GID 266, S.26; Bundestag, Drucksache 20/10039, 22.12.23, www.bundestag.de) (jl)

**Pränatales Screening mittels Trio-Exomanalyse**

Forscher*innen im dänischen Odense haben ein Verfahren getestet, bei dem mittels einer sog. Trio-Exomanalyse genetische Erkrankungen ermittelt wurden, die auf Punktmutationen beruhen. Bei dem Verfahren wird die fetale DNA aus dem Blut der schwangeren Person gefiltert und alle ca. 23.000 Genbereiche ausgelesen, die für Proteine codieren. Das Ergebnis wird anschließend mit den biologischen Eltern verglichen. Es wurden alle Abweichungen erkannt, die zuvor bei einer Chorionzottenbiopsie gefunden wurden. Darunter waren unter anderem das Noonan-Syndrom, das Sifrim-Hitz-Weiss-Syndrom, das Ehlers-Danlos-Syndrom, eine thanatophore Dysplasie und ein Herzfehler. Laut Projektleitung könnte das Verfahren die invasive Chorionzottenbiopsie ersetzen, es eröffne Möglichkeiten für Tests auf viele weitere genetische Abweichungen – auch solche, für die der Ultraschall keine Anhaltspunkte liefert. (The New England Journal of Medicine, 23.11.23, www.doi.org/10.1056/NEJMc2307918; Deutsches Ärzteblatt, 17.01.24, www.aerzteblatt.de) (jl)

**Vorurteile in der Beratung zu Pränataldiagnostik**

Eine Studie der University of Kentucky hat untersucht, inwiefern vorurteilsbehaftete Einstellungen der Mediziner*innen die Beratung zu pränataldiagnostischen Tests und bei der Befundmitteilung beeinflussen. An der Onlinebefragung, die über US-amerikanische Down-Syndrom-Organisationen verbreitet wurde, hatten 242 Eltern von zwischen 2016 und 2021 geborenen Kindern mit Trisomie 21 teilgenommen. Während ein Großteil der Befragten angab, über medizinische Fakten und Optionen zum Schwangerschaftsabbruch aufgeklärt worden zu sein, hatten weniger als 40 Prozent Informationen zu psychosozialen Aspekten und Unterstützungsangeboten erhalten. Im offenen Teil beschrieben die Eltern zudem, die Diagnose sei ihnen als schlechte Nachricht übermittelt worden oder die Informationen zu den gesundheitlichen Lebenschancen ihrer Kinder seien einseitig bzw. negativ gewesen. (Disability and Health Journal, 04.08.23, www.doi.org/10.1016/j.dhjo.2023.101514) (jl)

# Genomforschung

### Genome Editing gegen Cholesterin

In einer klinischen Studie in Neuseeland und Großbritannien wurden zehn Patient*innen mit einer Gentherapie gegen erblich bedingte hohe Cholesterinwerte behandelt. Diese können Herz-Kreislauf-Erkrankungen verursachen. Bei der Therapie namens VERVE-101 wird ein sog. Base Editing-Komplex direkt in den Blutkreislauf verabreicht (in vivo). Base Editing ist eine Variante von CRISPR-Cas9, bei der nur einer statt beide DNA-Stränge gebrochen wird. In den Leberzellen der Patient*innen soll das PCSK9-Gen, das für eine bestimmte Cholesterinart verantwortlich ist, deaktiviert werden. Bei den drei Patient*innen mit einer höheren Dosis konnte der Cholesterinspiegel um 39 bis 55 Prozent gesenkt werden. Die Firma Verve Therapeutics präsentierte die Ergebnisse auf einer Fachkonferenz. Die einmalige Gentherapie statt der sonst lebenslangen Gabe von Medikamenten entlaste die Patient*innen und das Gesundheitssystem, so die Firma. Es wurden keine ungewollten Off-Target-Effekte gemessen. Weitere Tests mit mehr Proband*innen sind geplant. (Kurz Notiert: „Gentherapie gegen Cholesterin“, GID 262, S.29; WIRED, 14.11.23, www.wired.com) (ib)

# Datenschutz

### EU-Gesundheitsdatenraum

Alle EU-Bürger*innen sollen eine elektronische Gesundheitsakte mit Daten wie elektronischen Rezepten, Bilddaten und Laborergebnissen erhalten. Patient*innen sollen ihren Ärzt*innen EU-weit Zugriff auf ihre Gesundheitsdaten geben können. Als Sekundärnutzung ist jedoch auch eine Auswertung für Forschung und nicht-gewerbliche Zwecke vorgesehen. Dieser Nutzung sollen sich Bürger*innen nur mit einem Opt-Out, also einem expliziten Widerspruch entziehen können. Die Weitergabe von Daten zu Werbezwecken oder zur Bewertung von Versicherungsanträgen wird untersagt. Für einige besonders sensible Daten, wie z.B. Gendaten, wünschen sich die Abgeordneten einen Opt-In, also eine aktive Zustimmung. Jedes Land soll nationale Kontaktstellen für die MyHealth@EU-Plattform errichten, wo die Gesundheitsdaten aller EU-Bürger*innen zentralisiert gesammelt werden sollen. Das Parlament nahm einen Bericht der zuständigen Ausschüsse, Verhandlungsgrundlage für die endgültige Form des Gesetzes, mit 516 Ja-Stimmen, 95 Gegenstimmen und 20 Enthaltungen an. (Heise, 28.11.23, www.heise.de; PM EU-Parlament, 13.12.23, www.europarl.europa.eu) (ib)

### GB: Datenschutz in Gefahr

In Großbritannien soll ein neues Datenschutzgesetz beschlossen werden, das den Schutz genetischer Daten deutlich verschlechtern würde. Die Data Protection and Digital Information Bill sieht u.a. vor, dass genetische Daten wie gewöhnliche personenbezogene Daten behandelt werden sollen. Pseudonymisierte DNA-Daten sollen demnach nicht mehr besonders geschützt werden, obwohl DNA aufgrund ihrer hohen Individualität nicht vollständig anonymisierbar ist. Die NGO GeneWatch UK kritisiert zudem, dass der Begriff der „informierten Einwilligung“ so neu definiert werden soll, dass genetische Informationen für Forschungszwecke verwendet werden können, denen die Betroffenen nicht zugestimmt haben – auch durch kommerzielle Unternehmen. (PM GeneWatch UK, 20.11.23, www.genewatch.org/sub-578247; Online-Artikel „Genetischer Datenschutz in Gefahr“, 19.12.23, www.gen-ethisches-netzwerk.de/node/4642) (ib)

**GB: UK Biobank teilt Daten mit Versicherungen**

Laut der britischen Zeitung Observer gewährt die UK Biobank Versicherungsunternehmen Zugang zu ihrer Datenbank, obwohl sie explizit zusicherte, dies nicht zu tun. Rund 500.000 Proband*innen haben ihre Bioproben, Gen-, Lebensstil- und Gesundheitsdaten für die Wissenschaft, insbesondere zur Erforschung medizinischer Therapien, gespendet. Diese hochsensiblen Daten wurden zwischen 2020 und 2023 mehrmals von Unternehmen für die Entwicklung von Algorithmen genutzt, mit denen Versicherer das individuelle Risiko für chronische Krankheiten vorhersagen wollen. Die UK Biobank behauptet, bezüglich dieser Datennutzung transparent gewesen zu sein. Dies steht jedoch im Widerspruch zu mehreren öffentlichen Zusagen des Projekts, Versicherungsunternehmen keinen Zugang zu gewähren. U.a. enthielt das FAQ der Webseite bis 2006 den Satz „Versicherungsgesellschaften werden weder Zugang zu den individuellen Ergebnissen noch zu den anonymisierten Daten erhalten“. Laut dem belgischen Bioinformatiker Yves Moreau, sei die Weitergabe der Daten ein „ernster und beunruhigender Vertrauensbruch“. (The Observer, 12.11.23, www.theguardian.com) (ib)

**Schweizer Biobank in den Startlöchern**

Geht es nach dem Wunsch der Forschenden und der Pharmaindustrie in der Schweiz, so steht dem Aufbau einer nationalen Biobank nichts im Wege – allerdings ist die Finanzierung in Höhe von 100 Mio. Schweizer Franken noch keinesfalls gesichert. Dieser Betrag soll vom Bund kommen. Die Bedeutung repräsentativer Langzeitdaten wird von vielen Ebenen propagiert. Mindestens 100.000 Erwachsende und Kinder sollen über Jahre regelmäßig untersucht und zu ihrer Gesundheit befragt werden. Gesammelt werden sollen massenhaft persönliche und gesundheitsbezogene Daten sowie biologische Proben und Gendaten. Als Vorbild gilt die UK Biobank in Großbritannien, die seit fast 20 Jahren Gesundheitsinformationen von einer halben Mio. Personen erhebt. Auch Schweizer Forschende, die den Zugriff auf die UK-Daten haben, argumentieren für den Aufbau einer „Schweizer“ Datenbank. Problematisch dabei ist, dass der Umgang mit umfangreichen Bio- und Gendatenbanken in der Schweiz nicht adäquat gesetzlich geregelt ist sowie die hohen Kosten bei unzureichendem Nutzen. (SRF, 24.12.23, www.srf.ch) (gp/tp)

**23andMe Datenbank gehackt**

Die Daten von fast sieben Mio. Kund*innen der Gentestfirma 23andme sind in die Hände von Hacker*innen gelangt. Zwar seien „nur“ 0,1 Prozent bzw. rund 140.000 Menschen direkt betroffen gewesen, doch über deren Datensätze hatten die Eindringlinge auch Zugriff auf die Abstammungsdaten vieler weiterer Menschen erhalten. Durch ein Feature, mit dem Kund*innen genetische Verwandte in der 23andme-Datenbank kontaktieren können, sind knapp die Hälfte der insgesamt 14 Mio. Kund*innen betroffen. Einige haben nun eine Sammelklage gegen das Unternehmen eingereicht. Laut 23andme seien die ursprünglich gehackten Kund*innen Schuld, weil diese die gleichen Passwörter für mehrere Websites verwendet hätten. Zudem streitet die Firma ab, dass ein Schaden entstanden sei, da die Daten nicht nützlich wären. Bevor 23andme den Datendiebstahl eingestanden hat, änderte das Unternehmen seine Nutzungsbedingungen so, dass Sammelklagen von Betroffenen schwieriger sind. (Kurz Notiert: „Datenhack zielt auf Jüd*innen“, GID 267,

S.27; The Guardian, 05.12.23, www.theguardian.com; Heise, 04.01.24, www.heise.de) (ib)

# Reproduktionsmedizin

### Krebsrisiko IVF

Die Einnahme von Hormonpräparaten zur Behandlung von Infertilität bzw. zur Stimulation vor einer Eizellentnahme zwecks In-Vitro-Fertilisation (IVF) steigert womöglich das Risiko, an Borderline-Ovartumoren zu erkranken. Die Forschenden an der Universität von Peking hatten in einem Review zehn Studien vergleichend ausgewertet – sie enthielten Daten von mehr als 2,7 Mio. Patient*innen. Im Gegensatz zum Risiko für maligne Ovarialtumore, das nicht erhöht ist, scheint es ein gesteigertes Risiko für Borderline-Tumore an den Ovarien zu geben. Ein gesteigertes Risiko zeigte sich vor allem für Präparatkombinationen, nicht jedoch für einzelne Stimulanzien. (Deutsches Ärzteblatt, 03.11.23, www.aerzteblatt.de; Biomedicines, 26.06.23, www.doi.org/10.3390/biomedicines 11071835) (jl)

# Behinderung

### Inklusive Eisenzeit-Gesellschaft?

Britische Archäolog*innen haben Knochenfunde aus Gräbern einer Genomanalyse unterzogen. Dabei wurden mehrere Tote mit Chromosomenaberrationen entdeckt – darunter eine Person mit Turner-Syndrom, aus der Steinzeit. Auch eine Person mit Jacobs- und eine Person mit Klinefelter-Syndrom waren unter den Knochenfunden, sie stammen aus der Eisenzeit und wurden über 45 Jahre alt. Die Genomanalyse gibt Aufschluss darüber, dass Chromosomenaberrationen bereits früh in der Menschheitsgeschichte vorkamen. In Kombination mit dem Bestattungsort oder etwaigen Grabbeigaben sind zudem Schlüsse möglich, welchen gesellschaftlichen Status die Toten genossen. Die Toten waren nicht abseits der Begräbnisstätten gefunden worden, sondern entsprechend ihrer wahrscheinlichen äußeren Wahrnehmung gemeinsam mit ihren Geschlechtsgenoss*innen begraben. Einzige Ausnahme: ein männlich zugeordnetes Neugeborenes mit Trisomie 21, das in einem bestehenden Frauengrab bestattet worden war. Dies scheint jedoch für Neugeborene eine gängige Praxis in dieser Gegend und Zeit gewesen zu sein und legt somit keinen gesellschaftlichen Ausschluss nahe. (Communications Biology, 11.01.24, www.doi.org/10.1038/s42003-023-05642-z; Deutsches Ärzteblatt, 19.01.23, www.aerzteblatt.de) (jl)

## Informationen zur Veröffentlichung

Erschienen in:
GID Ausgabe 268 vom Februar 2024
Seite 26 - 27