

# Next-Generation Medicine

Herausgegeben von  
GUNNAR DUTTGE,  
ULRICH SAX,  
MARK SCHWEDA  
und NADINE UMBACH

---

**Mohr Siebeck**

Next-Generation Medicine





# Next-Generation Medicine

Ethische, rechtliche und technologische Fragen  
genomischer Hochdurchsatzdaten  
in der klinischen Praxis

herausgegeben von  
Gunnar Duttge, Ulrich Sax,  
Mark Schweda und Nadine Umbach

Mohr Siebeck

*Gunnar Duttge* ist Professor für Strafrecht, Strafprozessrecht und Rechtsphilosophie, Leiter der Abteilung für strafrechtliches Medizin- und Biorecht an der Juristischen Fakultät der Universität Göttingen und Geschäftsführender Direktor des Zentrums für Medizinrecht der Universität Göttingen.  
orcid.org/0000-0002-3982-5013

*Ulrich Sax* ist Professor für Medizinische Informatik, stellvertretender Leiter des Instituts für Medizinische Informatik der Universitätsmedizin Göttingen und Leiter AG Infrastruktur für Translationale Forschung.  
orcid.org/0000-0002-8188-3495

*Mark Schweda* ist Professor für Ethik in der Medizin am Department Versorgungsforschung der Universität Oldenburg.  
orcid.org/0000-0003-327-6561

*Nadine Umbach* ist Wissenschaftliche Mitarbeiterin am Institut für Medizinische Informatik der Universitätsmedizin Göttingen.  
orcid.org/0000-0002-455-2616

ISBN 978-3-16-155861-0 / eISBN 978-3-16-156189-4  
DOI 10.1628/978-3-16-156189-4

Die Deutsche Nationalbibliothek verzeichnet diese Publikation in der Deutschen Nationalbibliographie; detaillierte bibliographische Daten sind im Internet über <http://dnb.dnb.de> abrufbar.

© 2019 Mohr Siebeck Tübingen. [www.mohrsiebeck.com](http://www.mohrsiebeck.com)

Das Werk einschließlich aller seiner Teile ist urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der engen Grenzen des Urheberrechtsgesetzes ist ohne Zustimmung des Verlags unzulässig und strafbar. Das gilt insbesondere für die Verbreitung, Vervielfältigung, Übersetzung sowie die Einspeicherung und Verarbeitung in elektronischen Systemen.

Das Buch wurde von Laupp & Göbel in Gomaringen gesetzt, auf alterungsbeständiges Werkdruckpapier gedruckt und von der Buchbinderei Nädle in Nehren gebunden.

Printed in Germany.

## Vorwort

Die rasant fortschreitenden Entwicklungen auf den Feldern der Genomsequenzierung und der bioinformatischen Analysetechniken sowie deren verstärkter Einsatz in der klinischen Praxis erweisen sich als große Herausforderung nicht nur für die moderne Medizin, sondern ebenso für Recht, Ethik und biomedizinischer Informatik. Tradierte Regeln und Erfahrungen erscheinen überholt und müssen im Lichte der hochspezialisierten Verfahren sachgerecht fortentwickelt werden, ohne ihren normativen Anspruch gegenüber den faktischen Entwicklungsdynamiken aufzugeben.

Mit dieser zentralen Problemstellung ist der Göttinger Forschungsverbund *GenoPerspektiv* vor mehreren Jahren zunächst in einer interdisziplinären Seminarreihe angetreten, in den komplexen interdisziplinären Diskurs einzutauchen und zwischen den beteiligten Fachdisziplinen Brücken des wechselseitigen Verstehens und Auslotens praktischer Lösungen zu schlagen. Mit der finanziellen Förderung durch das Bundesministerium für Bildung und Forschung (Förderkennzeichen 01GP1402) konnte die Forschungsgruppe drei Jahre lang intensiv beraten und sich in mehreren Workshops sowie einer Abschlusskonferenz mit den zentralen Fragen vertiefend befassen. Wichtige Beiträge zu diesen Veranstaltungen sind nun im vorliegenden Band zusammengetragen, um der interessierten Öffentlichkeit die Möglichkeit zu eröffnen, sich selbst nähere Einblicke in die aktuellen Entwicklungen und Debatten zu verschaffen. Die hier verhandelten Fragen werden absehbar die künftige Medizin und Gesundheitsversorgung prägen.

Wir danken allen Autorinnen und Autoren für exzellente Texte, dem BMBF für die finanzielle Unterstützung und dem renommierten Verlag Mohr Siebeck, insbesondere seinem Geschäftsführer und langjährigen Cheflektor Jura, Dr. Franz-Peter Gillig, für die wohlwollende Aufnahme und gewohnt professionelle Wegbegleitung dieses Buchprojekts. Jessica Kuhn und Anja Zimmermann haben sich um die redaktionelle Arbeit, Julian Trostmann, Theresa Bender und Christian Bauer um das Datenmanagement im Hintergrund verdient gemacht. Besonderer Dank gilt Dr. Nadine Umbach für ihre geduldige und beharrliche Koordinierung des Verbundes.

Göttingen, im September 2018

Die Herausgebenden



# Inhaltsverzeichnis

Vorwort .....	V
---------------	---

<i>Gunnar Duttge, Ulrich Sax, Mark Schweda und Nadine Umbach</i> Einleitung .....	1
--	---

## Abschnitt 1: Biomedizinische Anwendungsfelder und medizininformatische Anforderungen

<i>Julia Perera-Bel und Tim Beißbarth</i> Molecular Diagnosis and Therapy Prediction Using Biomarkers in the Era of Next-Generation Sequencing .....	11
--	----

<i>Azadeh Azizian und Jochen Gaedcke</i> Genomische Daten in der Behandlung gastrointestinaler Tumore .....	21
--	----

<i>Franziska Degenhardt</i> Genomweite Hochdurchsatzanalysen zur Aufklärung der genetischen Grundlagen schizophrener Störungen .....	29
--	----

<i>Nadine Umbach und Ulrich Sax</i> IT infrastructures and FAIR management of genome sequencing data ...	35
---	----

## Abschnitt 2: Einstellungen und Sichtweisen von Patienten, Betroffenen und Experten

<i>Laura Flatau, Julian Trostmann und Thomas G. Schulze</i> Quantitative Begleitstudie im Rahmen des Projekts <i>Zum Umgang mit genomischen Hochdurchsatzdaten – die Perspektive von Klinik, Ethik, Recht und biomedizinischer Informationstechnologie (GenoPerspektiv)</i> ...	45
--	----

<i>Johanna Römmelt</i> Genomsequenzierung aus der Sicht von Betroffenen der bipolaren Störung und deren Angehörigen: Nachdenken anhand einer nicht- repräsentativen Umfrage in einem Forum zur bipolaren Störung .....	55
---	----



*Peter Wehling*

Expanded Carrier Screening: A Genetic Technology in Search of Clinical Utility and Social Viability .....	65
--	----

### Abschnitt 3: Ethische Aspekte

*Alexander Urban und Mark Schweda*

Zwischen Revisionismus und Normalisierung: Eine Analyse des bioethischen Diskurses um genomische Hochdurchsatztechnologien ....	77
--	----

*Christoph Schickhardt und Eva C. Winkler*

Normative Aspekte genomischer Analysen in der Translation und Klinik .....	99
---	----

*Christian Lenk*

Data, Body Material, and the Person: Searching for Common Ground in the International Regulation of Genomic Research .....	113
---	-----

### Abschnitt 4: Rechtliche Rahmenbedingungen

*Gunnar Duttge, Jessica Kuhn und Anja Zimmermann*

Die genomische Hochdurchsatzsequenzierung – Herausforderungen für das Recht .....	129
--	-----

*Dennis-Kenji Kipker*

Legal Challenges for IT-Security in Clinical Data Processing .....	147
--	-----

*Ernst Hauck*

Erkrankungsrisiko als ‚Krankheit‘? Was gilt im Beihilferecht und im Recht der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV)? .....	157
--	-----

Autoreninformation .....	175
--------------------------	-----

# Einleitung

*Gunnar Duttge, Ulrich Sax, Mark Schweda und Nadine Umbach*

„Wir lesen jetzt die Sprache, in der Gott das Leben schuf“<sup>1</sup>, erklärte der US-amerikanische Präsident Bill Clinton im Juni 2000 bei einer Pressekonferenz im Weißen Haus. Die Rede war vom bevorstehenden Abschluss des Humangenomprojekts, das die ‚Kartografierung‘ der 3,2 Milliarden Basenpaare des menschlichen Genoms und damit die vollständige ‚Entschlüsselung‘ des Erbguts des Menschen zum Ziel hatte. Am Ende hat das groß angelegte internationale Vorhaben mehrere Forschungsinstitutionen und mehr als 1.000 Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler in 40 verschiedenen Ländern über ein Jahrzehnt beschäftigt gehalten und gut drei Milliarden US-Dollar verschlungen, mithin etwa ein Dollar pro Basenpaar.<sup>2</sup>

In der Zwischenzeit haben sich die technologischen Grundlagen und Möglichkeiten der Genomsequenzierung rasant weiterentwickelt. Insbesondere der Begriff des Next-Generation Sequencing (NGS) steht für eine Reihe neuartiger, sehr viel kosteneffizienterer Verfahren, anhand kleinster Biomaterialproben das gesamte Erbgut eines Menschen vollständig zu analysieren. Solche genomischen Hochdurchsatztechnologien eröffnen heute die Möglichkeit, ein ganzes Genom innerhalb weniger Stunden ‚auszulesen‘. Die Preise liegen derzeit bei ca. 1.000 \$ – Tendenz weiter fallend.<sup>3</sup> In der Folge halten die neuen Technologien auch Einzug in die medizinische Forschungspraxis und die klinische Routineversorgung und gelangen durch die Vermittlung kommerzieller Anbieter nicht zuletzt in die Reichweite von Privatpersonen.

Im Zuge ihrer praktischen Implementierung entfalten genomische Hochdurchsatztechnologien weitreichende Wirkungen, die das Potenzial bergen, die medizinische Forschung und Praxis, das öffentliche Gesundheitswesen und das gesellschaftliche Leben insgesamt künftig grundlegend zu verändern. Erste

---

<sup>1</sup> *Clinton, B.* Remarks made by the President, Prime Minister Tony Blair of England (via satellite), Dr. Francis Collins, Director of the National Human Genome Research Institute, and Dr. Craig Venter, President and Chief Scientific Officer, Celera Genomics Corporation, on the completion of the first survey of the entire Human Genome Project. The White House. Office of the Press Secretary (26.06.2000). <https://www.genome.gov/10001356/june-2000-white-house-event/> (accessed September 3rd 2018).

<sup>2</sup> *Wade, N.* Das Genomprojekt und die Neue Medizin. Berlin 2001.

<sup>3</sup> *Goodwin, S./McPherson, J.D./McCombie, W.R.* Coming of age: Ten years of next-generation sequencing technologies. *Nature Reviews Genetics*. 2016. 17 (6): 333.

Anwendungsfelder zeichnen sich längst ab. So verspricht der Einsatz von Next-Generation Sequencing-Verfahren auf dem Gebiet der wissenschaftlichen Forschung, etwa im Rahmen datengetriebener Forschungsansätze und genomweiter Assoziationsstudien, ein umfassenderes Verständnis des menschlichen Erbguts sowie seiner Bedeutung für unterschiedlichste Merkmale und Krankheiten. Auf dieser Grundlage soll es möglich werden, mittels genomischer Hochdurchsatztechnologien große Mengen genetischer Varianten parallel zu analysieren und so eine präzisere Prädiktion, Diagnose und Prognose von Erkrankungen wie z. B. Krebs, Alzheimer oder Depressionen zu erreichen. Auch bevölkerungsweite Screenings zur Identifikation und frühzeitigen Behandlung von Risikopopulationen werden aufgrund des sinkenden Zeit- und Kostenaufwandes durchführbar.

Ein weiteres neues Anwendungsgebiet genomischer Hochdurchsatztechnologien bildet die Systemmedizin. In ihrem Rahmen sollen genetische Informationen genutzt werden, um voraussichtliche Therapieerfolge und Nebenwirkungen im Einzelfall besser abschätzen zu können. Das Ziel ist letzten Endes eine ‚personalisierte‘, also individuell auf verschiedene Patienten abgestimmte Behandlung im Sinne einer zielgerichteten ‚Präzisionsmedizin‘.<sup>4</sup> So werden in der Onkologie genetische Veränderungen von Krebszellen untersucht, um die Entstehung und die Behandlungsmöglichkeiten unterschiedlicher Tumortypen zu eruieren. Und in der psychiatrischen Forschung soll durch genetische Profilierung zentraler Krankheitsbilder eine Verbesserung der Pharmakotherapie psychischer Erkrankungen ermöglicht werden. Allgemein könnte die genauere Bestimmung individuell zugeschnittener Therapieoptionen nicht nur dazu beitragen, Belastungen oder Schädigungen durch die Risiken und Nebenwirkungen absehbar unwirksamer Behandlungen zu vermeiden. Mit einem solchen zielgerichteten Einsatz medizinischer Maßnahmen verbindet sich vielmehr zugleich auch die Hoffnung auf eine effektivere und kosteneffizientere Nutzung von Ressourcen im Gesundheitswesen. Schließlich wird von der systematischen Verknüpfung genomischer Hochdurchsatzdaten mit anderen gesundheitsbezogenen Daten aus unterschiedlichsten Quellen im Zeichen eines umfassenden Big Data-Paradigmas von Medizin und Gesundheitswesen ein bedeutender Beitrag zur Verbesserung der medizinischen Forschung und Versorgung erwartet.<sup>5</sup>

---

<sup>4</sup> Flores, M./Glusman, G./Brogaard, K. et al. P4 medicine: How systems medicine will transform the healthcare sector and society. *Personalized Medicine*. 2013. 10 (6): 565–576.

<sup>5</sup> Raghupathi, W./Raghupathi, V. Big data analytics in healthcare: Promise and potential. *Health Information Science and Systems*. 2014. 2 (1): 3.

## Ethische, rechtliche und technologische Fragen genomischer Hochdurchsatztechnologien

Allerdings werfen die wissenschaftlich-technische Entwicklung und ihre klinische Implementierung zugleich grundlegende und mitunter durchaus brisante Fragen auf. So stellt die Auswertung der enormen Mengen an Daten, die beim Einsatz genomischer Hochdurchsatztechnologien anfallen, die klinische Medizin wie auch die biomedizinische Informatik vor beträchtliche Herausforderungen. Grundsätzlich gewinnen die unter Nutzung bioinformatischer Werkzeuge generierten ‚Informationen‘ erst durch eine medizinische Interpretation den Charakter von ‚Wissen‘ im Sinne neuer Erkenntnisse und praktischer Anwendungen. Doch die ‚Sprache, in der Gott das Leben schuf‘, erweist sich inzwischen als sehr viel komplexer und schwerer zu verstehen als ursprünglich angenommen. An die Stelle einfacher Vorstellungen einer direkten ‚Übersetzung‘ einzelner Gene in einzelne Merkmale sind komplexe Modelle der Interaktion und Wechselwirkung zwischen verschiedenen Genen sowie zwischen Genom und Umwelt getreten. Entsprechend sind die Zusammenhänge von genetischen Varianten auf der einen und konkreten Merkmalen bzw. Krankheiten auf der anderen Seite noch weitgehend unklar. In vielen Fällen bleiben Aussagekraft und praktische klinische Implikationen genomischer Hochdurchsatzdaten daher einstweilen im Ungewissen.

Darüber hinaus stellt sich die Frage, wie der Einzug genomischer Hochdurchsatztechnologien in die klinische Praxis die professionelle Rolle und Verantwortung von Ärztinnen und Ärzten sowie ihr Verhältnis zu ihren Patientinnen und Patienten in Zukunft verändern wird. Bislang steht der so genannte Arztvorbehalt für den Anspruch einer professionellen, maßgeblich durch ärztliche Erfahrung und Fachkompetenz bestimmten und verantworteten Gesundheitsversorgung. Wenn das potenzierte Volumen und die Deutungsvielfalt der anfallenden behandlungsrelevanten Informationen jedoch nicht mehr von einer einzelnen Arztperson bewältigt werden können, sondern zur Auswertung und Entscheidungsfindung spezifische humangenetische, biostatistische und informationstechnologische Expertise sowie automatisierte Unterstützungssysteme erforderlich werden, dürften Zuständigkeiten und Verantwortlichkeiten diffuser werden und sich teilweise auf nichtärztliche Instanzen verlagern. Dies hätte auch Konsequenzen für die hergebrachte, idealiter von wechselseitigem ‚Vertrauen‘ geprägte Arzt-Patienten-Beziehung.

Auch mit Blick auf die technische Expertise und Infrastruktur stellen genomische Hochdurchsatzdaten besondere Anforderungen hinsichtlich Verwaltung, Zugriff, Auswertung und Vertraulichkeit. Selbst für große wissenschaftliche Einrichtungen und Universitätskliniken ist die Bereitstellung von geeigneten Infrastruktur-Lösungen eine Herausforderung und erfordert ein immenses technisches, konzeptionelles, regulatorisches und organisatorisches Know-how.

So besteht die Notwendigkeit, die nachhaltige Verfügbarkeit der Daten gemäß guter wissenschaftlicher bzw. klinischer Praxis sowie eine Reproduzierbarkeit von Forschungsergebnissen sicherzustellen. Erforderlich ist sowohl die Entwicklung und Etablierung von entsprechenden Standards als auch die Einführung von adäquaten IT-Lösungen. Die Auswertung und Interpretation der Daten verlangen fundierte bioinformatische und biostatistische Kenntnisse sowie das Verständnis systembiologischer Zusammenhänge.<sup>6</sup> Schließlich muss der kompetente Umgang mit und die fachgerechte Analyse von molekularen Hochdurchsatzdaten auch in der Ausbildung von Forschenden sowie Ärztinnen und Ärzten verankert werden.

Aus ethischer Sicht wirft der Einsatz genomischer Hochdurchsatztechnologien in der medizinischen Forschung sowie der klinischen Praxis ebenfalls eine Reihe grundlegender Fragen auf. Diese betreffen insbesondere das Problem des ethisch angemessenen Umgangs mit der großen Fülle anfallender genetischer Informationen mit unklarer Bedeutung und Tragweite. So stellt sich die Frage, wie eine informierte Zustimmung und damit die angemessene Berücksichtigung des Selbstbestimmungsrechts von Patientinnen und Patienten bzw. Forschungsteilnehmenden zu gewährleisten ist, wenn zum Zeitpunkt der Sequenzierung weder definitive Aussagen über die Aussagekraft der gewonnenen genomischen Hochdurchsatzdaten noch über ihre zukünftigen Interpretations- und Verwendungsmöglichkeiten getroffen werden können. Herkömmliche Ansätze des ‚Informed consent‘ scheinen hier an Grenzen zu gelangen. Darüber hinaus besteht bei einer Genomsequenzierung gegenüber der gezielten Testung einzelner genetischer Varianten grundsätzlich immer die Möglichkeit, dass sogenannte Zusatzbefunde anfallen, genetische Informationen über Krankheiten oder Erkrankungsrisiken, nach denen ursprünglich überhaupt nicht gefahndet wurde. Über den angemessenen Umgang mit diesen unvorhergesehenen Informationen und insbesondere die Kriterien ihrer Mitteilung wird nach wie vor kontrovers diskutiert.<sup>7</sup>

Schließlich stellt der Schutz großer Mengen an personenbezogenen Daten mit unklarer Aussagekraft und unabsehbaren Nutzungsmöglichkeiten auch eine beträchtliche rechtliche Herausforderung dar. Das tradierte Datenschutzrecht fordert zur Sicherung des Grundrechts auf informationelle Selbstbestimmung und zur Vermeidung von Datenmissbrauch eine verbindliche Festlegung konkret umrissener Verwendungszwecke. Nur so kann der betroffene einzelne ‚Datenherr‘ Nutzungsart und -umfang seiner Daten verlässlich absehen und auf

---

<sup>6</sup> Umbach, N./Beißbarth, T./Sax U. Molekularbiologische Daten aus Hochdurchsatz-Analysen. In: Drepper, J./Semler, S. C. (eds.). IT-Infrastrukturen in der patientenorientierten Forschung. Aktueller Stand und Handlungsbedarf. Berlin 2016: 115–142.

<sup>7</sup> Pinxten, W./Howard, H. C. Ethical issues raised by whole genome sequencing. Best Practice & Research in Clinical Gastroenterology. 2014: 269–279.

dieser Grundlage selbstbestimmt über Erhebung, Zugriff und Verwendung seiner Daten verfügen. Dies erscheint gerade angesichts des hochsensiblen Charakters genomischer Informationen und naheliegender Begehrlichkeiten auf Seiten von Arbeitgebern oder Versicherern unerlässlich. Zudem lässt ein Trend zu automatisiertem und standardisiertem Datenverkehr befürchten, dass die Ausübung des ‚Rechts auf Nichtwissen‘ als Teil des Selbstbestimmungsrechts faktisch unmöglich oder jedenfalls deutlich reduziert werden könnte.<sup>8</sup> Überdies wirft die Verlagerung von Behandlungsentscheidungen auf datengespeiste Algorithmen haftungsrechtliche Fragen auf. Und schließlich kommt auch dem Krankenversicherungsrecht (SGB V) mit Blick auf den Zugang zu den neuen Technologien wesentliche sozialpraktische Relevanz zu. Das geltende Krankenversicherungsrecht verlangt eine behandlungsbedürftige ‚Krankheit‘, die mit der betreffenden Methode auch zu behandeln ist. Es ist offen, ob dieses ‚Eintrittstor‘ in die solidarische Finanzierung künftig zugunsten von Krankheitsrisiken geöffnet werden sollte oder sich vielleicht schon heute im Wege einer ‚progressiven Auslegung‘ im gewünschten Ausmaß öffnen lässt.

### Konzeption des Bandes und Übersicht der Beiträge

An genomische Hochdurchsatztechnologien knüpfen sich sowohl außerordentlich hohe wissenschaftliche, medizinische und gesundheitspolitische Erwartungen als auch vielfältige, zum Teil grundsätzliche ethische, rechtliche, soziale und informationstechnische Fragen. Einerseits stellen sie ein schnelles und kosteneffizientes Verfahren dar, um ein umfassenderes Verständnis der molekularen Hintergründe komplexer Krankheiten zu erlangen und ihre Behandlung zu verbessern. Andererseits erhöhen das wachsende Volumen und die Komplexität von genomischen Daten den Bedarf an nachhaltiger Infrastruktur, modernen Werkzeugen des Datenmanagements, umfassenden sozialwissenschaftlichen Analysen sowie fundierten ethischen Orientierungen und rechtlichen Regulierungen. Ärztinnen und Ärzte, weitere Fachleute im Gesundheitswesen sowie die breitere Öffentlichkeit sollten die Möglichkeit haben, sich auf der Grundlage des aktuellen Forschungsstandes und der einschlägigen Argumente über die ethischen, rechtlichen, sozialen und informationstechnischen Aspekte genomischer Hochdurchsatztechnologien zu verständigen.

Vor diesem Hintergrund verfolgt der vorliegende Band das Ziel, die klinischen Anwendungen genomischer Hochdurchsatztechnologien in ihren vielfältigen fachlichen Zusammenhängen und zeitgenössischen Entwicklungstendenzen zu beleuchten. Entsprechend versammelt er ein interdisziplinäres Spektrum

---

<sup>8</sup> Duttge, G./Lenk, C. (eds.). Das sogenannte Recht auf Nichtwissen: Normatives Fundament und anwendungspraktische Geltungskraft. Paderborn 2019.

aktueller deutsch- und englischsprachiger Originalbeiträge aus medizinischer Forschung, Informatik, Statistik sowie Ethik, Recht und Sozialwissenschaften. Darüber hinaus sollen insbesondere auch die Perspektiven der klinisch arbeitenden Medizin sowie die der unmittelbar Betroffenen selbst, also der Patientinnen und Patienten, zu Wort kommen. Auf diese Weise entsteht ein umfassendes, sowohl fundiertes als auch differenziertes Bild von den gegenwärtigen wie zukünftigen Einsatzmöglichkeiten und Herausforderungen genomischer Hochdurchsatztechnologien und ihrer Implementierung in der klinischen Praxis und der öffentlichen Gesundheitsversorgung.

Die Beiträge des ersten Abschnitts widmen sich zunächst verschiedenen biomedizinischen Anwendungsfeldern und medizininformatischen Aspekten genomischer Hochdurchsatztechnologien. Der Aufsatz von *Julia Perera-Bel und Tim Reißbarth* bietet einen einführenden Überblick über die derzeitigen Möglichkeiten und Herausforderungen biomarkergestützter Diagnostik und Prädiktion mittels Next-Generation Sequencing-Verfahren. Dabei wagen die Autoren auch einen Blick auf die künftige wissenschaftlich-technische Entwicklung auf diesem Gebiet. Die folgenden beiden Beiträge nehmen sodann konkrete medizinische Anwendungsfelder in den Blick. So beleuchten *Azadeh Azizian und Jochen Gaedcke* den Einsatz genomischer Informationen in der Onkologie und konzentrieren sich zu diesem Zweck auf die Klassifikation und Behandlung gastrointestinaler Tumore. Demgegenüber betrachtet *Franziska Degenhardt* die Bedeutung genomischer Hochdurchsatztechnologien im Zusammenhang genomweiter Assoziationsstudien zur Aufklärung der molekularbiologischen Grundlagen von schizophrenen Störungen in der psychiatrischen Forschung. Der Beitrag von *Nadine Umbach und Ulrich Sax* erörtert schließlich aus der Perspektive der biomedizinischen Informatik die informationstechnologischen Herausforderungen des Umgangs mit genomischen Hochdurchsatzdaten. Dabei formulieren die Autoren auch Empfehlungen im Hinblick auf Grundsätze des Datenmanagements und die Entwicklung nachhaltiger Infrastrukturen.

Die Beiträge des zweiten Abschnitts erhellen Sichtweisen und Einstellungen von Patientinnen und Patienten, Forschungsteilnehmenden sowie Expertinnen und Experten. Einleitend stellen *Laura Flatau, Thomas Schulze und Julian Trostmann* das methodische Design und die ersten Ergebnisse einer groß angelegten Fragebogenstudie zur Einschätzung und Bewertung genomischer Hochdurchsatztechnologien in der breiteren Öffentlichkeit vor. Im Fokus steht dabei die Beurteilung verschiedener Szenarien, die im Rahmen der klinischen Anwendung von genomischen Hochdurchsatzdaten denkbar wären. Im Anschluss bietet der Beitrag von *Johanna Römmelt und Martin Kolbe* anhand einer nicht-repräsentativen Befragung vertiefende Einblicke in die spezifischen Sichtweisen von Menschen mit bipolaren Störungen und ihren Angehörigen zur Bedeutung genomischer Hochdurchsatztechnologien im psychiatrischen Setting. Abschließend beschäftigt sich *Peter Wehling* aus sozialwissenschaftlicher Perspektive mit

der Vermarktung und Nutzung des so genannten Expanded Carrier Screenings zur Feststellung der Trägerschaft und Vererbbarkeit seltener genetischer Erkrankungen in konkreten gesellschaftlichen Kontexten. Dabei werden insbesondere die komplexen soziokulturellen Akzeptabilitätsbedingungen genetischer Technologien eingehender untersucht.

Die Beiträge des dritten Abschnitts nehmen die ethischen Fragen genomischer Hochdurchsatztechnologien in den Blick. Der Aufsatz von *Alexander Urban* und *Mark Schweda* bietet zunächst einen systematischen Überblick über Entstehung und Struktur des bioethischen Diskurses über genomische Hochdurchsatztechnologien. Dabei zeichnet er insbesondere die Ausbildung und Funktion verschiedener maßgeblicher ethischer Argumentationslinien zwischen Revisionismus und Normalisierung nach. Der Beitrag von *Christoph Schickhardt* und *Eva Winkler* entfaltet sodann die zentralen normativen Aspekte und Probleme genomischer Analysen in medizinischer Forschung und klinischer Praxis. Dabei werden ethische Fragen der informationellen Selbstbestimmung und des Umgangs mit Zufallsbefunden ebenso behandelt wie solche des gerechten Datenzugangs oder der angemessenen Nutzenbewertung und Evidenz. *Christian Lenk* wirft schließlich einen Blick auf die internationale Regulierung der Genomforschung. Dabei setzt er sich insbesondere mit den Herausforderungen einer Harmonisierung bestehender Regelungen im Hinblick auf die normativ relevanten Dimensionen der Person, der Daten und der Körpermaterialien auseinander.

Die Beiträge des vierten Abschnitts erörtern schließlich rechtliche Aspekte genomischer Hochdurchsatztechnologien. Der Beitrag von *Gunmar Duttge*, *Jessica Kuhn* und *Anja Zimmermann* bietet zunächst einen systematischen Überblick zu den rechtlichen Herausforderungen genomischer Hochdurchsatztechnologien in Deutschland. Ausgehend von den einschlägigen rechtlichen Regelungen im deutschen Grundgesetz, dem Gendiagnostikgesetz, dem deutschen und europäischen Datenschutzrecht sowie dem ärztlichen Berufsrecht werden die juristischen Aspekte der neuen technologischen Entwicklung mit Blick auf die informierte Zustimmung, den Umgang mit Zufallsbefunden, den Datenschutz und die Kostendeckung herausgearbeitet und diskutiert. Im Anschluss geht der Aufsatz von *Dennis-Kenji Kipker* den rechtlichen Herausforderungen im Zusammenhang mit der IT-Sicherheit klinischer Datenverarbeitungsprozesse nach. Sein Hauptaugenmerk liegt auf den gegenwärtigen Regelungen auf deutscher und europäischer Ebene sowie ihren angesichts neuer informationstechnologischer Möglichkeiten immer deutlicher werdenden Begrenzungen. Der Beitrag von *Ernst Hauck* untersucht aus sozialrechtlichem Blickwinkel die Voraussetzungen der Kostenübernahme für Genomanalysen in der gesetzlichen Krankenversicherung. Im Lichte des in diesem Zusammenhang maßgeblichen sozialrechtlichen Krankheitsbegriffs werden dabei die durch genomische Verfahren zu identifizierenden Krankheitsrisiken erörtert und bestehender regulatorischer Handlungsbedarf kenntlich gemacht.