

Im Dezember 2016 hat der OECD-Rat eine Empfehlung zu «Health Data Governance» verabschiedet, in welcher die Mitgliedstaaten aufgefordert werden, ein nationales «Health Data Governance»-Konzept auszuarbeiten und umzusetzen, das die Verfügbarkeit und Verwendung von persönlichen Gesundheitsdaten im öffentlichen Interesse fördert, gleichzeitig aber auch den Schutz der Privatsphäre sowie die Datensicherheit garantiert. Die OECD empfiehlt auch, dass die Mitgliedstaaten die grenzüberschreitende Zusammenarbeit in diesem Bereich unterstützen sollen, um einen Datenaustausch zu ermöglichen.

Kapitel 15

Ethische Aspekte der Personalisierten Medizin

Grundsätzlich besteht die Gefahr, dass sich die Personalisierte Medizin nur noch daran orientiert, was standardisierbar und in Daten und Zahlen fassbar ist; dies würde die Patientin auf ihre biologischen bzw. genetischen Eigenschaften reduzieren und könnte zu einer Vernachlässigung ihrer persönlichen Werte und Präferenzen sowie ihrer psychosozialen Bedürfnisse und Empfindungen führen. Die Personalisierte Medizin ist zudem darauf angewiesen, Daten und Informationen, die in einem klinischen Kontext ermittelt werden, längerfristig zu speichern, damit sie nicht nur für alle weiteren Behandlungsprozesse zur Verfügung stehen, sondern auch im Rahmen einer Zieldiagnostik für Familienangehörige bei genetisch bedingten Erkrankungen. Auch für wissenschaftliche Zwecke ist es von erheblicher Bedeutung, dass die einmal ermittelten Daten für die Entwicklung neuer Diagnostika und Therapien dauerhaft und möglichst gut zugänglich sind, z. B. in nationalen und internationalen Datenbanken. Gleichzeitig aber bergen insbesondere genetische Informationen das Risiko sozialer und ethnischer Diskriminierung in sich, indem sie in gewissem Sinne unveränderlich sind und dem Individuum ein Leben lang anhaften und auch für genetisch verwandte Personen von Bedeutung sind.

Die Information und Beratung der Patientin soll sie in die Lage versetzen, selbständig Entscheide in ihrem Sinn und Interesse zu fällen, sei dies die Weitergabe von Erkenntnissen aus einem genetischen Befund an Angehörige zu deren Nutzen, sei dies die Wahl einer Therapie, um ihre Lebensqualität, wie sie sie selbst versteht, zu verbessern oder zu erhalten, oder sei dies gar der Verzicht auf eine Therapie; tatsächlich kann in manchen – aussichtslosen – Fällen die beste Behandlung jene ohne kurative Zielsetzung sein. Dies mag zunächst eine Einsicht

der behandelnden Ärztin sein, welche sie der Patientin, ohne zu werten, als Option vorlegt. Vielleicht ist es auch eine Ahnung der Patientin selbst, die sich aufgrund der Befunde konkretisiert. Hier gilt es, sich in gegenseitigem Respekt vorwärtszutasten, bis die Patientin sich selbstbestimmt für eine Gestaltung der letzten Lebensphase entscheiden kann, die ihr entspricht.

Es ist offensichtlich, dass mit der Personalisierten Medizin zahlreiche Situationen verbunden sind, die eine ethische Auseinandersetzung erfordern; diese betreffen nicht nur die individuelle Ebene (Kap. 15.1–15.5.), sondern auch die gesellschaftliche (Kap. 15.6.).

15.1. Diskriminierung

Eine Veranlagung für eine bestimmte Krankheit ist eine potenzielle Quelle für eine Diskriminierung, und zwar sowohl für die betroffene Person selbst wie auch für deren genetisch verwandte Angehörigen. Aus diesem Grund kommt im Zusammenhang mit der Personalisierten Medizin dem Persönlichkeitsschutz und damit auch dem Schutz vor Diskriminierung eine ganz besondere Bedeutung zu. Eine Diskriminierung stellt gemäss Bundesgericht «eine qualifizierte Art von Ungleichbehandlung von Personen in vergleichbaren Situationen dar, indem sie eine Benachteiligung eines Menschen bewirkt, die als Herabwürdigung oder Ausgrenzung einzustufen ist». Daraus folgt, dass das Verbot der Diskriminierung wegen genetisch oder auch nichtgenetisch bedingter Krankheitsrisiken sehr streng gehandhabt und die Anforderungen an eine Rechtfertigung sehr hoch angesetzt werden sollten. Diskriminierungsverbote sind verschiedentlich in den Bundesgesetzen (s. z. B. GUMG Art. 4, HFG Art. 6) sowie auch in einigen kantonalen Verfassungen verankert, schliessen allerdings Ungleichbehandlungen nicht vollständig aus, falls sich diese rechtfertigen lassen. So kann z. B. rollstuhlabhängigen Personen der Zutritt zu einem bestimmten Anlass oder Lokal verweigert werden, wenn kein für sie geeigneter Fluchtweg vorhanden ist. Im Rahmen der Personalisierten Medizin könnte dies bedeuten, dass Personen, die aufgrund ihrer genetischen Ergebnisse oder ihrer Biomarker als ungeeignet für eine spezifische Therapie erachtet werden, ein Therapieversuch versagt wird.

15.2. Aufklärung und Befundmitteilung

Ein Gentest darf nie ohne Wissen oder gegen den Willen einer Person durchgeführt werden, das heisst, sie muss nach hinreichender Aufklärung frei und ausdrücklich zugestimmt haben (*Informed Consent*), und bei urteilsunfähigen Personen muss eine Zustimmung des gesetzlichen Vertreters vorliegen (GUMG, Art. 5). Informierte Zustimmung bedeutet, dass die zu untersuchende Person über die medizinischen, psychologischen und versicherungstechnischen Implikationen sowie die Aussagekraft und die Limitationen einer genetischen Analyse aufgeklärt wurde, dass ihr die Zeit und Möglichkeit gegeben wurde, Fragen zu stellen, und dass sie die ihr mitgeteilten Informationen verstanden hat. Die neuen Testmöglichkeiten bringen allerdings eine solche Fülle potenziell relevanter Informationen mit sich, dass eine umfassende Aufklärung schon rein quantitativ immer problematischer wird. Angesichts der als bescheiden beschriebenen Gesundheitskompetenz (Health Literacy) der Schweizer Bevölkerung ist fraglich, wie viel ein Patient von diesen Informationen tatsächlich versteht; die gleiche Frage stellt sich zusätzlich bei zahlreichen Gesundheitsfachleuten, deren Wissen häufig nicht mehr auf dem aktuellen Stand ist. Diese Feststellungen gelten allerdings nicht nur für genetische Untersuchungen, sondern auch für weitere Analyseverfahren.

Die Tatsache, dass die Bedeutung sehr vieler Informationen noch unklar ist und sich in naher Zukunft ändern kann, kompliziert die Beratung zusätzlich. Die Frage, welche Anforderungen im Rahmen der Personalisierten Medizin an eine gültige informierte Einwilligung gestellt werden müssen, bedarf einer sorgfältigen ethischen und juristischen Klärung. Besonders schwierig zu beantworten ist diese Frage, wenn nicht urteilsfähige Personen untersucht werden sollen, insbesondere Kinder und Neugeborene, sowie bei pränatalen Untersuchungen oder bei Vaterschaftstests. Schwierig sind auch die Rahmenbedingungen, unter denen genetische Beratungen erfolgen, besonderes der knappe zeitliche Rahmen, der zur Verfügung steht.

Nach Testung hat die untersuchte Person das Recht auf eine Befundmitteilung. Die Ergebnisse müssen für den Betroffenen verständlich und nachvollziehbar erklärt, sowie allfällige weitere Untersuchungen, therapeutische Möglichkeiten und Bedeutung für Familienangehörige erläutert werden. Eine grosse Herausforderung stellt zudem die Mitteilung von Zufallsbefunden dar, vorausgesetzt, dass der Ratsuchende darüber informiert werden will.

15.3. Zufallsbefunde

Zufallsbefunde sind Befunde, nach welchen bei einer diagnostischen Abklärung nicht gesucht wurde. Je mehr Daten generiert werden, umso wahrscheinlicher ist es, dass zusätzliche Befunde ausserhalb der ursprünglichen Fragestellung entdeckt werden. Es ist daher wahrscheinlich zutreffender, von Zusatz- statt von Zufallsbefunden zu sprechen. Zusatzbefunde können für künftige Vorsorge- und Therapiemassnahmen, aber auch bei fehlenden Therapiemöglichkeiten zumindest für die Lebensplanung von Bedeutung sein. Ob die Patientin Zusatzbefunde erfahren möchte, und wenn ja, welche, muss mit ihr unbedingt bei der Aufklärung, d. h., bevor eine Untersuchung in die Wege geleitet wird, besprochen und festgelegt werden. Wegen der Vielfältigkeit der Befunde mit sehr unterschiedlicher Penetranz und Relevanz für die Patientin und ihre Angehörigen sowie wegen der nicht zu unterschätzenden Anzahl an Varianten unklarer bzw. unbekannter Bedeutung ist es empfehlenswert, die Zusatzbefunde in verschiedene Kategorien einzuteilen. Die Patientin erhält damit die Möglichkeit, differenziert darüber zu entscheiden, welche Befunde (Veranlagungen für behandelbare Krankheiten, für nicht behandelbare Erkrankungen, Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen usw.) sie mitgeteilt haben möchte.

Zufallsbefunde können auch bei Forschungsprojekten entstehen, bei denen ganz andere Fragestellungen im Zentrum stehen; allerdings werden genetische Analysen im Rahmen von Forschungsprojekten vielfach nicht unter den standardisierten Bedingungen einer medizinischen Diagnostik und meist auch nicht individualisiert ausgewertet. Die Arbeitsgemeinschaft der Ethikkommissionen hat Anfang 2019 eine Richtlinie zum Umgang mit Zufallsbefunden in der medizinischen Forschung veröffentlicht. Ist bei einem Forschungsprojekt mit dem Auftreten von Zufallsbefunden zu rechnen, sollten Studienprotokoll und Aufklärungsdokumente Informationen über die Art der Zufallsbefunde, über die Wahrscheinlichkeit ihres Auftretens sowie die mit ihnen verbundenen medizinischen und gegebenenfalls auch beruflichen und sozialen Konsequenzen enthalten. Die Versuchsteilnehmenden sind – sofern zutreffend – auch darüber zu informieren, dass nur klinisch relevante Befunde mitgeteilt werden. Sie haben nicht nur einen Anspruch auf Information, sondern auch das Recht, auf diese Information zu verzichten (sog. «Recht auf Nichtwissen», vgl. Kap. 15.5.). Die Richtlinien halten aber auch fest, dass den Versuchspersonen nichts versprochen werden soll, was aus organisatorischen Gründen nicht umsetzbar ist und daher nicht eingehalten werden kann. Liegen Zufallsbefunde erst zu einem späten Zeitpunkt nach einer Probenentnahme vor, beispielsweise wenn es sich um eine Weiterverwendung mit Generalkonsent handelt, kann es legitim sein, auf

die Mitteilung von Befunden zu verzichten; in der Aufklärung ist dann entsprechend darauf hinzuweisen. Auch die ELSI-Arbeitsgruppe des Swiss Personalized Health Network (siehe Kap. 15.6.) beschäftigt sich aktuell (April 2019) mit dem Thema der Zufallsbefunde und der Umsetzung des Rechts auf Wissen bzw. Nichtwissen.

15.4. Informationelle Selbstbestimmung

Informationelle Selbstbestimmung bedeutet, dass jede Person das Recht hat, selbst zu entscheiden und zu bestimmen, ob überhaupt – und wenn ja, zu welchem Zwecke – Daten und Informationen, die ihr privates Leben betreffen, gesammelt, bearbeitet und aufbewahrt werden dürfen. Die grundrechtlichen Ansprüche auf Privatheit und informationelle Selbstbestimmung basieren auf dem Recht auf persönliche Freiheit und Schutz der Privatsphäre (Bundesverfassung) sowie den Bestimmungen der Europäischen Menschenrechtskonvention (EMRK) zur Achtung des Privatlebens und der Meinungsäusserungsfreiheit. Die informationelle Selbstbestimmung schützt demnach einen Teilbereich der von Bundesverfassung und EMRK garantierten weiteren Persönlichkeit. Die im Rahmen der Personalisierten Medizin entnommenen Untersuchungsmaterialien sowie die daraus erhobenen Daten werden vom Schutzbereich dieser Persönlichkeitsrechte umfasst.

15.5. Wissen vs. Nichtwissen

Grundsätzlich hat jede Person Anspruch auf Mitteilung der aus einer genetischen Untersuchung hervorgehenden Informationen. Einer anderen als der betroffenen Person dürfen diese Informationen jedoch nur mitgeteilt werden, wenn die betroffene Person zugestimmt hat. Das Wissen um Krankheitsrisiken kann für die Betroffenen Erleichterung bedeuten und gewisse Vorteile mit sich bringen, es kann aber auch zu einer schweren Belastung werden. Wenn z. B. im Rahmen einer prädiktiven Untersuchung eine pathogene Variante nachgewiesen wird, die eine vollständige Penetranz zeigt und mit einer schweren, (noch) nicht therapierbaren monogenen Erbkrankheit assoziiert ist, dann sieht sich die betroffene Person plötzlich in die Lage eines «gesunden Kranken» versetzt, was zu einer ständigen Bedrohung werden kann. Auch die Kenntnis von Krankheitsrisiken, die mehr oder weniger hoch sind, kann zu psychischem Stress führen. Deshalb wird per Gesetz jedem Menschen das Recht zugestanden, nicht informiert zu werden. Dies umzusetzen könnte jedoch im Kontext der Personali-

sierten Medizin mit einigen Schwierigkeiten bzw. Konflikten verbunden sein: Beharrt jemand auf seinem Recht auf Nichtwissen, so verhindert er damit unter Umständen, dass Familienangehörige von einer genetischen Beratung und allenfalls von wirkungsvollen Vorsorge- oder therapeutischen Massnahmen profitieren könnten. Umgekehrt ist es auch möglich, dass durch die freiwillige Weitergabe persönlicher Daten und Informationen über Krankheitsrisiken das Recht auf Nichtwissen verwandter Personen beeinträchtigt oder sogar missachtet wird. Letztlich werden auch die Situationen zunehmen, in welchen sich der behandelnde Arzt oder die Genetikerin im Konflikt zwischen dem Recht auf Wissen und dem Recht auf Nichtwissen befindet, wenn z. B. die genetische Untersuchung als Zufallsbefund die Veranlagung für eine therapierbare Erkrankung ergibt, der Patient jedoch keine Informationen über zusätzliche Befunde erhalten will. So schlicht, wie es der Gesetzestext vorgibt, ist also die Handhabung und Einhaltung dieses Rechts auf Wissen bzw. auf Nichtwissen nicht, und es bedarf dazu einer ganz besonderen Aufmerksamkeit und Abwägung.

15.6. Gerechtigkeitsaspekte

Mit der Personalisierten Medizin verbindet sich die Hoffnung, neue Therapien für bisher nicht oder nur schlecht behandelbare Krankheiten zu finden. Angesichts der Tatsache, dass die Personalisierte Medizin ohne Zweifel nicht billig ist (siehe auch Kap. 6), und aufgrund der ungebremst steigenden Kosten im Gesundheitswesen stellen sich heikle Fragen:

- Steht die Personalisierte Medizin in Zukunft allen Patienten zur Verfügung oder gibt es Zugangshürden, z. B. aufgrund der Vulnerabilität einer Patientengruppe oder aufgrund des Versicherungsstatus?
- Führt die Personalisierte Medizin zu einem weiteren Anstieg der Krankenversicherungsprämien, obwohl deren Höhe heute schon für viele Personen eine grosse Belastung darstellt?
- Kommt es wegen der Etablierung der Personalisierten Medizin zu Kürzungen bei anderen medizinischen Leistungen, die grundsätzlich weiterhin indiziert wären?
- Gibt es aufgrund der Personalisierten Medizin immer mehr «seltene Krankheiten», die von den Pharmafirmen seit kurzem als lukrativer Geschäftszweig entdeckt wurden? Was bedeutet das für die restliche Gruppe der Patienten mit seltenen Krankheiten?

Diese Fragen der Zugangs- und Verteilungsgerechtigkeit haben das Potenzial, die Akzeptanz der Personalisierten Medizin in der Gesellschaft zu beeinflussen. Das bedeutet, es ist nicht nur eine wissenschaftliche, sondern auch eine gesellschaftliche Thematik, ob die Personalisierte Medizin ihr Potenzial voll entfalten kann. Es waren unter anderem diese Überlegungen, die das Swiss Personalized Health Network (siehe Kap. 11) veranlasst haben, eine Arbeitsgruppe einzusetzen, die sich mit den ethischen, juristischen und gesellschaftlichen Auswirkungen (Ethical, Legal and Social Implications, ELSI) der Personalisierten Medizin befassen soll.

Kapitel 16

Kommunikation mit Patientinnen und Patienten

Personalisierte Medizin als eine auf das Individuum zugeschnittene Herangehensweise in der Medizin ist darauf angewiesen, das Besondere eines Menschen in Erfahrung zu bringen. Das Besondere ist dadurch charakterisiert, dass es sich nicht automatisch erschliesst, z. B. aus äusseren Merkmalen einer Person. Das bedeutet auch, dass man nach ganz besonderen Eigenschaften einer Person, ihren ganz eigenen Werten und Hoffnungen nicht direkt fragen kann, man muss sie sich erzählen lassen – und hier kommt die professionelle Kommunikation ins Spiel, um die es in diesem Kapitel geht.

Beispiel: Eine Mutter kommt mit ihrem 16 Monate alten Kind zur Beratung bei der Genetikerin oder bei der Kinderärztin. Soeben wurde die Diagnose einer Neurofibromatose Recklinghausen gestellt. Die behandelnde Ärztin ist mit folgenden Fragen konfrontiert:

- Wie erkläre ich das der Mutter?
- Was weiss sie, was möchte sie wissen?
- Was bedeutet das für das Kind?
- Was bedeutet das für mögliche weitere Kinder resp. eine zweite Schwangerschaft?
- Welche diagnostischen Möglichkeiten bestehen?
- Wie reagiert die Mutter auf die Information?
- Wie kann sie mit Unsicherheit umgehen?



Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
Académie Suisse des Sciences Médicales
Accademia Svizzera delle Scienze Mediche
Swiss Academy of Medical Sciences

Herausgeberin

Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
Haus der Akademien, Laupenstrasse 7, CH-3001 Bern
mail@samw.ch, www.samw.ch

Gestaltung

Howald Fosco Biberstein, Basel

Übersetzung

Apostroph, Bern

Umschlagbild

adobestock – joyt; istock – teekid

Deutsche und französische Version (pdf) auf samw.ch/grundlagen-personalisierte-medizin



Copyright: ©2019 Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
Dies ist eine Open-Access-Publikation, lizenziert unter «Creative Commons Attribution» (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0>). Der Inhalt dieser Publikation darf uneingeschränkt und in allen Formen genutzt, geteilt und wiedergegeben werden, solange der Urheber und die Quelle angemessen angegeben werden.

Zitiervorschlag:

Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2019)
Personalisierte Medizin. Grundlagen für die interprofessionelle Aus-, Weiter- und Fortbildung von Gesundheitsfachleuten.
Swiss Academies Communications 14 (6).

ISSN (online): 2297-1807

DOI: <http://doi.org/10.5281/zenodo.3265194>



SDGs: Die internationalen Nachhaltigkeitsziele der UNO

Mit dieser Publikation leistet die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften einen Beitrag zu SDG 3:
«Ein gesundes Leben für alle Menschen jeden Alters gewährleisten und ihr Wohlergehen fördern»

sustainabledevelopment.un.org
www.eda.admin.ch/agenda2030 → agenda 2030 →
→ 17 Ziele für nachhaltige Entwicklung