



Brunngasse 36
CH-3011 Bern
www.ta-swiss.ch

Données médicales : chances et risques de leur utilisation pour le dépistage, la prévention et la recherche

Documents concernant la mise au concours de l'étude

- | | |
|---|---------------|
| 1. Données sur la teneur et le déroulement de l'étude | Pages 2 - 4 |
| 2. Questions intéressantes pour une étude TA-SWISS (en allemand) | Pages 5 - 6 |
| 3. Description de la thématique (en allemand) | Pages 7 - 21 |
| 4. Règles à suivre pour la présentation des dossiers de candidature | Pages 22 - 23 |

Délai pour le dépôt des esquisses de projet : **28 mars 2024**

Délai pour le dépôt des dossiers de candidature : **7 Juin 2024**

1. Données sur la teneur et le déroulement de l'étude

1.1. Teneur de l'étude

Cette **étude interdisciplinaire** évaluera **les chances et les risques de l'utilisation de données médicales pour le dépistage, la prévention et la recherche.**

Grâce à la numérisation dans le domaine de la santé et aux efforts de standardisation, des données médicales collectées aujourd'hui déjà de façon routinière sont utilisables pour de nouvelles applications. En outre, des méthodes plus efficaces et moins coûteuses d'analyse génétique et biochimique et d'imagerie permettent de faire une plus ample moisson de données touchant à la santé : le séquençage du génome entier de nouveau-nés ou la mesure d'un grand nombre de métabolites en sont des exemples.

Où en sont les **possibilités techniques** de saisie et d'exploitation de ces données ? Quels sont les développements prévisibles en la matière – notamment ceux recourant à l'intelligence artificielle ? Qu'en est-il du potentiel des données collectées en Suisse et quel est l'état de leur mise en réseau à l'échelle internationale ?

De quelle manière utiliser ces données pour en tirer le plus grand bénéfice pour la société à un coût raisonnable, par exemple dans la **recherche** (dans les hautes écoles ou dans l'industrie pharmaceutique), dans le **dépistage** de maladies (pronostics individuels) ou en matière de **prévention** (volet santé publique) ?

Les **aspects juridiques et politiques** ont également une grande importance : une loi en cours d'élaboration entend permettre l'utilisation multiple de données médicales. Comment faut-il **réglementer** l'exploitation des données médicales ? Du **point de vue juridique et éthique**, une réflexion s'impose, entre autres, sur l'exigence de **solidarité** préconisée pour encourager patientes et patients à donner leur accord à une exploitation ultérieure de leurs données. Le cadre légal en matière d'utilisation des données doit être pris en compte dans ce contexte (possibilités de déclaration de consentement).

En conclusion, l'étude procédera à une **évaluation globale** dont elle tirera des **conclusions** et, si possible, des **recommandations** à l'intention des décisionnaires, en particulier des politiciennes et politiciens, sur la manière d'aborder cette problématique.

1.2. Déroulement, calendrier et dépôt des dossiers

Dépôt des esquisses de projet

La mise au concours se déroulera en deux étapes. Dans un premier temps, les esquisses de projet seront déposées. Elles devront comprendre 4 pages maximum et décrire le contenu de l'étude proposée ainsi que l'approche prévue :

- Contenu de l'étude : thèmes principaux et questions de recherche (2 pages)
- Approche prévue et méthodes de recherche (1 page maximum)
- Composition prévue de l'équipe de recherche (1 page maximum)

Les esquisses de projet doivent être soumises par voie électronique (en format pdf) à info@ta-swiss.ch. La date limite de soumission est prévue **le 28 mars 2024**.

La décision concernant le choix des équipes de projet invitées à poursuivre la procédure de soumission tombera, selon toute probabilité, à la **fin avril 2024**.

Dépôt des propositions détaillées

Sur la base des esquisses de projet, environ trois équipes seront invitées à la deuxième étape de la procédure de soumission. Les équipes de recherche sélectionnées seront informées **fin avril 2024** et seront invitées à soumettre leur proposition détaillée **jusqu'au 7 juin 2024**. Pour la deuxième étape, les propositions doivent satisfaire aux « Règles à suivre pour la présentation des dossiers de candidature » selon le point 4 (pages 22-23) du descriptif détaillé.

1.3. Réalisation de l'étude

Le Secrétariat de la Fondation pour l'évaluation des choix technologiques mettra sur pied un groupe de spécialistes (dit groupe d'accompagnement) représentatif des différents aspects thématiques de l'étude. La proposition acceptée sera présentée à ce groupe d'accompagnement avant que ne débute sa réalisation, lequel pourra, d'entente avec le Secrétariat, influencer sur les priorités et la marche à suivre. Pendant la durée de l'étude, le groupe de projet rédigera de trois à cinq documents de travail ou rapports intermédiaires à l'intention du groupe d'accompagnement et du Secrétariat. Ces comptes rendus serviront de base de discussion, étant entendu que chaque nouvelle phase du projet ne sera entreprise qu'avec l'accord de ces deux instances.

1.4. Budget et calendrier de l'étude

- Cadre budgétaire : CHF 100 000.- à 160 000.-
- Début de la réalisation : septembre 2024 (éventuellement plus tard, à discuter)
- Durée du projet : 12 à 15 mois environ

Dans ce cadre budgétaire, la TVA est incluse ; il incombe au groupe de projet d'examiner son éventuel assujettissement à la TVA.

1.5. Autres dispositions

- TA-SWISS n'est pas soumis au droit des marchés publics. Cela signifie qu'il n'existe pas de voie de recours ordinaire contre des décisions relatives à l'acceptation ou au refus d'esquisses ou de propositions de projets.
- Aucune correspondance ne sera échangée au sujet des esquisses ou propositions de projets déposées.
- Les partenaires contractuels potentiels n'ont droit à aucun dédommagement pour l'élaboration d'esquisses ou de propositions de projets.
- S'appliquent, lors de l'attribution du mandat, les conditions mentionnées dans le *contrat* entre TA-SWISS et les partenaires contractuels ainsi que les *Directives pour les groupes d'accompagnement d'études de TA-SWISS*, jointes au contrat.

2. Interessante Fragestellungen für eine TA-SWISS-Studie

Beim vorliegenden Thema sind auch Fragen des Datenschutzes wichtig. Diese werden bereits breit diskutiert – sie sollen nicht vertieft untersucht werden, können aber im entsprechenden Zusammenhang aufgegriffen werden, um die Querbezüge sichtbar zu machen. Desgleichen soll auch das elektronische Patientendossier nicht im Fokus der Studie stehen. Es ist als mögliche Datenquelle zwar von Belang, die Diskussion um dessen Implementierung gehört aber nicht zum Untersuchungsgegenstand der Studie.

- Welche routinemässig erhobenen Gesundheitsdaten sind von besonderem Interesse für eine Zweitauswertung im Hinblick auf Forschung, Früherkennung und Prävention?
- Welche Untersuchungsmethoden und Test-Angebote für die Früherkennung von Krankheiten gibt es und welche sind für Tests an gesunden Personen geeignet? (z.B. genetische Tests, Messung von Metaboliten, bildgebende Verfahren)
- Welches sind die Motive, sich als gesunde Person medizinischen Tests zu unterziehen?
- Wozu führt die immer engmaschigere Überwachung des Gesundheitszustandes («Datafizierung»), mit welcher praktisch bei jeder Person Krankheitsrisiken festgestellt werden könnten?
- Wie wird aus den Datensammlungen medizinisch relevantes Wissen hergeleitet und wie wird dieses den betroffenen Personen vermittelt?
- Wie gehen Personen, die Daten zu ihrem Gesundheitszustand erheben lassen, psychisch mit der Situation um (Erwartungen, Situation der Ungewissheit, Konsequenzen)?
- Wie liesse sich das Konzept der «interceptive medicine» in das Gesundheitssystem integrieren, ohne dass dies mit einer ausufernden Diagnostik und unnötigen Untersuchungen einhergeht?
- Wie steht es um den gesundheitlichen Nutzen von Früherkennungs-Massnahmen im Vergleich zu anderen Methoden der Gesundheitsförderung, beispielsweise Prävention?
- Wie viel würden die zusätzlichen Untersuchungen kosten? Wer würde für diese Kosten aufkommen? Wie viel könnte eingespart werden, weil Krankheiten frühzeitig erkannt und behandelt würden?
- Welche Daten sollen der Forschung zur Verfügung gestellt werden, wie wird die Freigabe der Daten gehandhabt und wer hat Zugriff auf die Daten?
- Wie wird in Anbetracht der kleinen Schweizer Bevölkerung für eine genügende Anzahl an Daten und damit für eine ausreichende Qualität der Datensammlungen gesorgt, z.B. im Hinblick auf die Diversität (Alter, Geschlecht, ethnische Herkunft)?

- Welche Chancen und Risiken gehen aus ethischer Sicht mit der «Datenmedizin» einher und wie kann diesen Rechnung getragen werden? Dabei ist der Aspekt der Solidarität («Datenspende») kritisch zu reflektieren.
- Welche Regulierungen sollten auf Grund ethischer Überlegungen in Betracht gezogen werden im Zusammenhang mit dem geplanten Rahmengesetz zur Sekundärnutzung von Daten (welches auch Gesundheitsdaten betreffen wird)?
- Welche Potenziale kann man vom Einsatz der künstlichen Intelligenz im Hinblick auf Diagnostik, Datenauswertung und Früherkennung erwarten («Extraktion» von relevanten Informationen aus grossen Datenmengen, Verknüpfung von Daten)?
- Wie wirkt sich die «Datenmedizin» aus auf die künftige Ausbildung von Personen im Gesundheitsbereich und die Infrastrukturen im Gesundheitsbereich (Bsp. Informatik)?

3. Beschreibung des Themas «Gesundheitsdaten: Chancen und Risiken der Nutzung für Früherkennung, Prävention und Forschung»

Durch die Digitalisierung im Gesundheitswesen und die angestrebte Standardisierung von Gesundheitsdaten werden bereits heute routinemässig erhobene Daten für neue Anwendungen nutzbar. Zudem ermöglichen es effizientere und kostengünstigere Methoden der genetischen und biochemischen Analyse sowie der Bildgebung in grösserem Umfang als bisher, gesundheitsrelevante Daten zu erheben. Diese Daten sollen – auch mit Hilfe von künstlicher Intelligenz – in Zukunft für die Forschung, für die Früherkennung von Krankheiten sowie für die Prävention ausgewertet werden. Allerdings bestehen Unklarheiten über den realisierbaren Nutzen. Zudem fordert nicht zuletzt der Appell, die Daten aus Gründen der Solidarität zur Verfügung zu stellen, rechtliche und ethische Überlegungen.

Selbst bei Untersuchungen, die seit Jahrzehnten durchgeführt werden, wird der Nutzen immer noch kontrovers beurteilt. Die Auswertung von grösseren Datensätzen könnte womöglich zur Klärung der Situation beitragen und die Risiken – z.B. bei Screenings – minimieren. Bei Brustkrebs ist es erwiesen, dass mit einem systematischen Mammografie-Screening Todesfälle verhindert werden können. Doch mit dem Screening einher geht ein relativ hoher Anteil an auffälligen Befunden, die vertieft abgeklärt werden müssen, wobei in den meisten Fällen dann kein Krebs festgestellt wird. Solche falsch-positive Befunde wirken sich auf die betroffenen Personen zumindest vorübergehend belastend aus. In der Gesamtbilanz wird dadurch der Nutzen des Screenings relativiert. *«In der Schweiz sorgte zuletzt 2014 der Bericht des Swiss Medical Board für Aufsehen, der sich gegen systematische Mammografie-Screenings aussprach. Zwei Jahre früher kam ein unabhängiges Expertengremium im Auftrag des britischen Gesundheitsministeriums zum gegenteiligen Schluss. Die Krebsliga Schweiz findet jedenfalls, dass aus heutiger Sicht die Vorteile der Screening-Programme die Nachteile überwiegen ...»*.¹

Bei Prostatakrebs gibt es eine langjährige Erfahrung mit dem so genannten PSA-Bluttest. Hier steht dem Nutzen der Früherkennung das Risiko von Überdiagnosen gegenüber, d.h. der Nachweis von Krebsherden, die gar nicht hätten behandelt werden müssen. In einer Bewertung des PSA-Tests kam das deutsche Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG) 2020 zu folgendem Schluss: *«Der Nutzen wiege den Schaden nicht auf, deshalb werde er weiterhin nicht von den gesetzlichen Krankenkassen bezahlt ...»*.² Ein neuer Test, mit welchem zusätzliche Parameter im Blut gemessen und weitere Faktoren berücksichtigt werden, soll den Nutzen

¹ Mehr Brustkrebsfälle – sollen jetzt auch jüngere Frauen zur Mammografie? Weil Frauen unter 50 zunehmend Brustkrebs bekommen, möchte ein einflussreiches US-Expertengremium die Früherkennung ausweiten. Was bedeutet das für die Schweiz? Felix Straumann, Sonntags-Zeitung, 21.5.2023

² Das Problem mit der frühen Diagnose von Prostatakrebs. Der PSA-Test steht immer wieder in der Kritik, weil er zu Überdiagnosen und unnötigen Behandlungen führt. Neue risikoadaptierte Strategien sollen das vermeiden. Felicitas Witte, FAZ, 3.11.2021

verbessern: «Die neue Strategie entdeckte Prostatakarzinome ebenso gut, aber es kam deutlich seltener zu Überdiagnosen ... aber es ist bisher nicht klar, ob Männer mit korrekt diagnostiziertem Krebs dann auch tatsächlich länger leben». ^{ebd.}

Bei diagnostischen Tests ist der Faktor der Unsicherheit nicht zu unterschätzen. Die untersuchte Person sucht Gewissheit, im Idealfall in der Rückmeldung «dass nichts vorliegt», bei einem positiven Befund jedoch Klarheit im Hinblick auf die bevorstehende Behandlung bzw. dem bestmöglichen Umgang mit der Situation: «*The intensity of testing, anticipatory, or expectant treatment and the belief that such maneuvering is consequential have led to greater efforts at disease management. The idea is that there are enough predictive tests, preventive maneuvers, surveillance, and other routines tied to specific conditions that management systems – case workers, patient education materials, reminder systems – will keep patients healthier and reduce costs, especially by avoided or deferred hospital admissions*». ³

Der Stoffwechsel im Fokus

Erkenntnisse aus der Genomforschung und aus den Vorgängen im Stoffwechsel werden bereits genutzt, um Behandlungen zu verbessern im Sinne einer personalisierten Medizin. ⁴ Weil nur wenige Krankheiten eine eindeutig feststellbare genetische Ursache haben, richtet sich die Aufmerksamkeit zunehmend auf den Stoffwechsel und dessen Zwischenprodukte im Blut und in den Zellen. Von diesen Metaboliten gibt es Tausende, sie sind mit neuen Methoden effizient messbar. Mittels künstlicher Intelligenz sollen die Messwerte – auch in Kombination mit weiteren Daten – ausgewertet werden, damit verlässliche Aussagen möglich werden. Kritische Stimmen geben jedoch zu Bedenken, dass durch den Einbezug stets neuer technischer Entwicklungen das schon seit längerer Zeit bestehende «Imaginarium» einer datengetriebenen Präzisionsmedizin aufrechterhalten wird «... trotz regelmässiger Enttäuschung über das Scheitern der personalisierten Gesundheitsversorgung in der Praxis». ⁵

Forscherinnen und Forscher versuchen, durch die Analyse eines breiten Spektrums von Substanzen ein umfassendes Bild des Gesundheitszustandes zu erhalten: «*Tiefere Einblicke erhoffen sich Wissenschaftler diesbezüglich von der Gesamtheit der Proteine (Proteom) oder auch der Stoffwechselprodukte (Metabolom), die sich zu einem gegebenen Zeitpunkt im Blut, im Speichel, oder in einer Zelle befinden*». ⁶ In einem Forschungsprojekt wurden Blutproben von rund 12'000 Personen untersucht. Dabei hat sich gezeigt, «... dass 420 der über tausend gemessenen Stoffwechselprodukten eine Verbindung zu verschiedenen Krankheiten besaßen». ^{ebd.} Bei diesen Verbindungen handelt es sich um Korrelationen. Sollte es auch gelingen, kausale Zusammenhänge zu finden, liessen sich daraus früh-

³ Risky Medicine. Our Quest to Cure Fear and Uncertainty. Robert Aronowitz, The University of Chicago Press, 2015, p. 35

⁴ Siehe dazu auch die TA-SWISS-Studie «Personalisierte Medizin». Anne Eckhardt et al., vdf-Hochschulverlag Zürich, 2014

⁵ Omics and AI in precision medicine: Maintaining socio-technical imaginaries by transforming technological assemblages. Robert Meunier, Christian Herzog, TATuP Zeitschrift für Technikfolgenabschätzung in Theorie und Praxis, Vol. 32/3 (2023), S. 48-53

⁶ Gute Ernten und böse Zeichen. Nicola von Lutterotti, FAZ, 24.3.2021

zeitig Hinweise auf Krankheiten ableiten. Ein interessantes Molekül könnte in diesem Zusammenhang N-Acetyl-Neuraminat sein: «*Der Blutgehalt dieses Metaboliten war im Vorfeld von vierzehn Krankheiten merklich erhöht*». ^{ebd.} Ob diese Korrelation jedoch praxisrelevant ist, hängt von der Häufigkeit der Krankheiten und von den Interventionsmöglichkeiten ab. Um frühzeitig Anzeichen von Typ-1-Diabetes, der schon bei Kindern vorkommen kann, zu erkennen, wurden in Bayern in einer klinischen Studie 90'000 zwei- bis fünfjährige Kinder untersucht. Dabei wurde nach vier Antikörpern gegen spezifische Proteine der Beta-Zellen gesucht. Die beteiligte Ärztin Anette-Gabriele Ziegler vom Helmholtz-Zentrum in München bezeichnet diese Tests als «*sehr aussagekräftig*». ⁷ Die Rate der Ketoazidose, einer schwerwiegenden Folge der Erkrankung, konnte durch die frühzeitige Erkennung und Intervention deutlich vermindert werden.

Ein Bluttest – entwickelt an der Stanford University – soll Auskunft geben über das «biologische Alter» von einzelnen Organen. Das biologische Alter kann vom chronologischen Alter abweichen und gibt Anhaltspunkte dazu, wie weit der Alterungsprozess bereits fortgeschritten ist: «*Beim neuen Test aus Kalifornien, der auf knapp tausend im Blut gemessenen Proteinen basiert ... wird das biologische Alter von einzelnen Organen und Organsystemen berechnet – konkret von Herz, Hirn, Lunge, Niere, Leber, Bauchspeicheldrüse, Muskulatur, Fettgewebe, Immunsystem, Arterien und Verdauung*». ⁸ Ob die mit Hilfe von künstlicher Intelligenz ermittelten Ergebnisse tatsächlich Aussagen über das Auftreten von Krankheiten erlauben, ist allerdings noch nicht erwiesen: «*Denn die Wissenschaftler hätten nur statistische Assoziationen zu Krankheiten ermittelt, nicht aber die Vorhersagekraft ihres Tests überprüft*». ^{ebd.}

Flüssigbiopsie zur Früherkennung von Krebs

Seit Jahren wird auch an Bluttests für Krebs geforscht ⁹, das Verfahren wird als Flüssigbiopsie (liquid biopsy) bezeichnet. Die Heilungschancen bei Krebs sind wesentlich besser, wenn ein Tumor möglichst frühzeitig erkannt wird: «*Einen Vorgeschmack auf die Zukunft der Krebsfrüherkennung mittels Flüssigbiopsie lieferten im vergangenen Herbst amerikanische Forscher ... Sie präsentierten die Ergebnisse einer Studie mit einem Früherkennungstest der Firma Grail. Der Galleri-Test ist ein Multikrebstest und detektiert 50 verschiedene Krebsarten, für die es heute keine Früherkennung gibt. ... Praxistauglich ist der Test aber noch nicht*». ¹⁰ Mit knapp einem Prozent falsch-positiver Testergebnisse ist die Spezifität noch unzureichend, falls man ein umfassendes Screening durchführen möchte. Trotzdem sieht Klaus Pantel, Direktor des Instituts für Tumorbiologie am Uniklinikum Hamburg-Eppendorf ein gosses Potenzial: «*Diese Tests werden in den nächsten Jahren wahrschein-*

⁷ Hilfe für Kinder. Die Zahl der Diabetes-Typ-1-Diagnosen steigt. Eine neu zugelassene Antikörper-Therapie kann den Ausbruch der Krankheit hinauszögern. Nicola von Lutterotti, FAZ, 1.3.2023

⁸ Wie alt ist deine Leber? Mit einem neuen Bluttest lässt sich das biologische Alter einzelner Organe abschätzen. Damit könnten altersbedingte Krankheiten erkannt und behandelt werden. Alan Niederer, NZZ, 9.12.2023

⁹ Detection and localization of surgically resectable cancers with a multi-analyte blood test. Joshua D. Cohen et al.; Science, eaar3247 (online), 18.1.2018

¹⁰ Krebs entdecken, bevor er wirklich da ist. Bluttests können Krebserkrankungen aufspüren, lange bevor Menschen Symptome entwickeln. Die «Flüssigbiopsie» wird die Krebsmedizin stark verändern. Theres Lüthi, NZZ am Sonntag, 16.4.2023

lich ziemlich breit auf den Markt kommen'». ^{ebd.} Allerdings sollten solche Tests nicht nur sehr präzise sein, «'... sondern man muss sie in einen Handlungsablauf integrieren' ... Wer soll getestet werden? Welche Untersuchungen folgen nach einem positiven Befund? ... Unklar ist zudem, ob alle entdeckten Herde auch sofort behandlungsbedürftig sind». ^{ebd.} In der Studie «Survive» an der Frauenklinik des Universitätsklinikums Ulm wird mittels Liquid Biopsy bei Frauen, die wegen Brustkrebs behandelt wurden, im Verlauf der Nachsorge im Blut nach Krebs Spuren gesucht, um Metastasen frühzeitig zu erkennen. «Ob das gelingen wird, ist alles andere als sicher. Denn in der Medizin gibt es viele Untersuchungen, mit denen man eine Krankheit früher erkennen kann, ohne dass sich dabei etwas am Ausgang der Krankheit ändert. Man spricht auch vom Problem der verlängerten Vorlaufzeit». ¹¹

Tests für Alzheimer, psychische Krankheiten und Hepatitis B

Bei Krankheiten wie Alzheimer wäre ein möglichst frühzeitiger Befund ebenfalls sehr nützlich, weil es dann noch eher möglich ist, den Verlauf zu verlangsamen. Auch hier gibt es Biomarker, die bis anhin nur für Zwecke der Forschung gemessen wurden, die nun aber auch mittels eines neuen Bluttests nachgewiesen werden können: «'En fonction des concentrations détectées dans le sang, on pourra déterminer un diagnostic ... indique le Pr Giovanni Frisoni, responsable de l'étude et directeur de Centre de mémoire des HUG ... cela pourrait être fait d'ici deux à trois ans ...'». ¹²

Geforscht wird zudem an Bluttests, die Aufschluss geben sollen über psychische Erkrankungen: ... «Raoul Belzeaux, professeur de psychiatrie au CHU de Montpellier, compte parmi ceux qui se sont lancés sur la piste de marqueurs sanguins ... visant à détecter des maladies mentales. L'ambition de ce champ d'études actuellement foisonnant est de mettre à jour des modalités de diagnostic objectives et simples d'utilisation permettant de réduire l'errance des personnes en souffrance psychique». ¹³ Allerdings bezweifeln kritische Stimmen – noch mehr als bei somatischen Krankheiten – einen allzu stark auf biologische Parameter ausgerichtete Diagnostik in der Psychiatrie «... arguant qu'un trouble psychique ne saurait se résumer à la présence d'une ou plusieurs molécules». ^{ebd.} Die Erhebung einer grossen Anzahl von Verhaltensdaten, die mit Hilfe von künstlicher Intelligenz ausgewertet werden, kann Prognosen über den Verlauf einer Depression ermöglichen: «... nous sommes parvenus à entraîner une AI et à déterminer des signatures personnalisées de la dépression et à prédire l'évolution des symptômes sur trois mois avec une précision d'environ 90%». ^{ebd.} Im Hinblick auf eine frühzeitige biochemische Diagnostik wird auch an einem Bluttest für Angststörungen geforscht: «Roseberry et al. have begun to identify biomarkers that change in expression consistent with patient's self-ratings of high or low anxiety. Blood tests that track anxiety could allow clinicians to identify anxiety earlier to better inform their treatment decisions». ¹⁴

¹¹ Das Blut verrät, ob der Brustkrebs zurückkommt. ... Regelmässige Blutanalysen sollen die langfristigen Überlebenschancen der Patientinnen steigern. Alan Niederer, NZZ, 30.9.2023

¹² Comment diagnostiquer l'alzheimer grâce à une prise de sang. Aurélie Toninato, Tribune de Genève, 8.4.2023

¹³ L'IA peut-elle soigner les maux de l'âme? Afin de poser un diagnostic ou de prévenir une rechute, les psychiatres demanderont peut-être bientôt à leurs patients de suivre leur sommeil, leur rythme cardiaque ou leur respiration grâce à des objets connectés et par le recours à l'intelligence artificielle. Laure Dasiniers, Le Temps, 2.6.2023

¹⁴ Biomarkers for behavior. EEU, Science Vol. 380, pp. 50-51, 7.4.2023

Ein Beispiel für eine Infektionskrankheit, bei welcher ein systematisches Screening nützlich sein könnte, ist Hepatitis B. Das Virus kann schwere Erkrankungen der Leber hervorrufen und unwissentlich übertragen werden, da zwei von drei Infizierten nichts von ihrer Infektion wissen. Weil Drogenkonsum und sexuelle Kontakte eine häufige Ursache für die Ansteckung sind, lassen sich auf Grund der Stigmatisierung relativ wenige Personen auf das Hepatitis-B-Virus testen. Das könnte sich nun ändern, zumindest in den USA: «Die oberste Gesundheitsbehörde in den USA (Centers of Disease Control and Prevention, CDC) fordert jetzt, dass sich jeder Erwachsene einmal im Leben auf Hepatitis B testen lassen sollte».¹⁵

Screening des Genoms von Neugeborenen

Auch wenn sich die Technik der Gensequenzierung in den letzten Jahren nicht grundlegend verändert hat – die Methoden wurden immer noch leistungsfähiger und kostengünstiger, sodass nun die Gesamtgenom-Sequenzierung zu diagnostischen Zwecken in den Fokus rückt. Ein grosses Vorhaben in diesem Zusammenhang ist das «UK Newborn Genomes Programme», in welchem die Genome von bis zu 200'000 Neugeborenen im Rahmen eines Forschungsprojekts sequenziert werden sollen: «The aim is to examine whether screening healthy babies for a broad range of rare genetic conditions could improve outcomes. The project will also assess the risks, benefits, and feasibility of retaining genomic data over an individual's lifetime, as well as whether the data can be used to drive discovery and research».¹⁶ Bedenken gegenüber diesem Vorhaben äussert beispielsweise David Curtis vom University College London Genetics Institute: «What the new programme is proposing is the wholesale genetic sequencing of individuals who do not have anything wrong with them, and are unlikely to develop a genetic disease and then keeping hold of their data. I am not sure how ethical this is. We are talking about parents giving permission for researchers to take DNA from a baby where there is no pressing medical need to do so».^{ebd.} Andere Stimmen sehen ein grosses Potenzial bei der umfassenden Genomanalyse. Weil diese Möglichkeiten nicht nur für Faszination sorgen, sondern auch Ängste auslösen «... sollten wir die nächsten Jahre nutzen, um die genomische Medizin mit klugen Rahmenbedingungen so weiterzuentwickeln, dass ihr Nutzen die potenziellen Risiken übersteigt. Zudem muss es gelingen, dass die grosse Mehrheit der Bevölkerung auf den Zug dieser zukunftssträchtigen Medizin aufsteigt ...».¹⁷ In der Praxis könnte dies so aussehen: «Die erste Sequenzierung wird kurz nach der Geburt durchgeführt. ... Im späteren Leben wird die Sequenzierung bei Bedarf wiederholt».^{ebd.} In der Schweiz befasst sich die Eidgenössische Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMEK)¹⁸ mit Fragen des genetischen Screenings. Diese wird sich, zusammen mit der Nationalen Ethikkommission im Bereich der Humanmedizin (NEK) auch dazu äussern, ob das in der Schweiz bereits vorhandene Neugeborenen-Screening,

¹⁵ Eine Testpflicht gegen Vorurteile. Wer nach dem Hepatitis-B-Test fragt, gerät in Verdacht, unstet zu leben. Eine Testpflicht würde das verhindern. Felicitas Witte, NZZ am Sonntag, 7.5.2023

¹⁶ UK explores whole-genome sequencing for newborn babies. Talha Burki, The Lancet, Vol. 400, S. 260-261, July 23, 2022

¹⁷ Die Medizin braucht unsere Genomdaten. Die medizinische Zukunft hat vor zwanzig Jahren mit der Entschlüsselung der DNA begonnen. Höchste Zeit, das Potenzial für die Prävention und die Behandlung von Krankheiten zu nützen. Dafür müssen wir alle unser Genom sequenzieren lassen. Alan Niederer, NZZ, 17.5.2022

¹⁸ [Eidgenössische Kommission für genetische Untersuchungen beim Menschen \(GUMEK\) \(admin.ch\)](#)

bei welchem zurzeit nur spezifische Tests für zehn Krankheiten durchgeführt werden, erweitert werden soll um einen Gentest für spinale Muskelatrophie: «*Matthias Baumgartner ... medizinischer Leiter des Schweizer Neugeborenen-Screenings, sagt: 'Es ist sonnenklar, dass die spinale Muskelatrophie fürs Screening geeignet ist'*». ¹⁹

Einbezug der Epigenetik

Die Epigenetik befasst sich mit chemischen Markierungen der DNA, die durch Umwelteinflüsse zustande kommen und die dazu führen können, dass Gene aktiviert oder blockiert werden. Durch die Weiterentwicklung der biochemischen Diagnostik werden epigenetische DNA-Markierungen, (z.B. so genannte Methylierungen), die bis vor kurzem vor allem für die Grundlagenforschung von Interesse waren, für medizinische Anwendungen interessant, beispielsweise für die bereits erwähnten Flüssigbiopsien: «*These analyses include DNA methylation patterns, fragmentation profiles, and topology, which can be informative about the health and origin of the tissue from which they are derived*». ²⁰ Aus Tierversuchen gibt es Anhaltspunkte, dass beispielsweise durch Stress erworbene epigenetische Veränderungen an die Nachkommen weitergegeben werden können: «*... Nachkommen traumatisierter Mäuse ... zeigen ... immer noch die Trauma-Symptome ihrer Eltern ... selbst wenn die Nachkommen von Leiheltern aufgezogen werden, die ihrerseits nie Kontakt zu traumatisierten Mäusen hatten*». ²¹ Bereits hat die Schweizer Firma Genknowme einen epigenetischen Test im Angebot, der anhand des «biologischen Alters» Aufschluss über den Gesundheitszustand der getesteten Personen geben soll: «*... un test épigénétique conçu pour mesurer l'âge 'biologique' des individus et le comparer avec leur âge réel. Avec comme objectif de les aider à améliorer 'leur capital jeunesse'*». ²² Das klingt nach einer durch viel Wunschenken geprägten Anti-Aging-Medizin, doch scheint mehr dahinter zu stecken: «*Le test de Genknowme repose sur une science solide et sérieuse', confirme François Pralong ... spécialiste en médecine interne générale et en endocrinologie et diabétologie. Voilà un outil utile et, à ma connaissance, unique en Europe qui permet le développement d'une médecine véritablement personnalisée et de précision'*». ^{ebd.}

Verknüpfung von Daten; erste kommerzielle Angebote

Zusätzliche Erkenntnisse erhofft man aus der Verknüpfung der genetischen Informationen mit anderen, ebenfalls gesundheitsrelevanten Daten: «*For genomics to truly revolutionize medicine, it needs to be combined with phenotypic data – physical characteristics, medical histories and other*

¹⁹ Die 2-Millionen-Spritze, die Kinder rettet. Millionenteure Medikamente helfen Kindern mit spinaler Muskelatrophie. Sie müssen aber früh zum Einsatz kommen. Deshalb sollen Neugeborene bald routinemässig auf die Krankheit getestet werden. Martin Amrein, NZZ am Sonntag, 8.10.2023

²⁰ Epigenetics, fragmentomics, and topology of cell-free DNA in liquid biopsies. Y. M. Dennis Lo et al., Science Vol. 372, eaaw3616, 9.4.2021

²¹ Das ererbte Trauma. Neuroforscherin Isabelle Mansuy hat gezeigt, dass Traumata Spuren in den Genen hinterlassen, die an die Nachkommen vererbt werden können. Isabelle Mansuy, Frederik Köttgen (Interview); Technology Review, Dezember 2020, S. 48-50

²² Genknowme, la pionnière romande de l'épigénétique. Alain Jeannet, Le Temps, 2.10.2022

*identifiable traits that can be linked to variants in the genome».*²³ Einen Schritt in diese Richtung plant in Deutschland Felix Oldenburg, der sich als «Sozialunternehmer» bezeichnet und die Gründung einer Stiftung anvisiert, welche die nicht-kommerzielle Nutzung der Genom- und anderer Vitaldaten fördern soll: *«Beim Bluttest, mit der Blutspende oder im Zuge von Vorsorgeuntersuchungen könnten die Bioproben für die Genomentschlüsselung geliefert werden – der Rest an Vital- oder Krankheitsdaten müsste danach elektronisch eingepflegt, verkoppelt und jeweils aktualisiert werden».*²⁴ In der Schweiz hat Rob Konrad Maciejewski, CEO der Firma Biolytica, ein ähnliches Angebot bereits lanciert: *«Maciejewskis Firma hat eine Datenplattform entwickelt, die präventiv orientierte Kliniken, Ärzte oder Gesundheitscoachs nutzen können. Die Plattform ermöglicht es, Gesundheitsdaten aus verschiedenen Quellen wie Genetik, Wearables oder Ernährungsgewohnheiten zu aggregieren, visualisieren und analysieren».*²⁵

Seit kurzem unternehmerisch aktiv in Sachen Bluttests ist die Firma Care in Zürich: *«Kundinnen und Kunden können dank der Analyse von Biomarkern im Blut eine detaillierte Bestandaufnahme ihrer Gesundheit machen lassen. Um sich nach personalisierten Verbesserungsanstrengungen erneut vermessen zu lassen ... Care bietet also Selbstoptimierung im Abonnement an. ... Geschäftsführer und Mitbegründer Ion Haab ... sagt, dass bei 30% der bisher rund 120 Kunden, die Care gewinnen konnte, medizinisch ernste Befunde wie beispielsweise Vorstufen von Diabetes aufgetaucht seien».*²⁶ Die Untersuchungen gehen mit einem Coaching einher, welches dazu dienen soll, die Gesundheit zu verbessern, was anhand eines Health Score überprüft wird. Es handelt sich somit dabei um eine Art «Quantified Self»²⁷ mit ärztlicher Hilfe, welches Kundinnen und Kunden anspricht *«... die ihre Gesundheit selbst in die Hand nehmen wollen und an Daten glauben. ... Eigentlich wäre das elektronische Patientendossier prädestiniert dafür, solche Bedürfnisse abzudecken. Aber dieses Projekt hat die Schweiz gründlich an die Wand gefahren».*²⁵ Die Firma Care bietet zur Gesundheitsoptimierung unter anderem auch Infusionen mit Vitamin B12 an. Der Nutzen solcher Interventionen und der Erhebung immer weiterer Messwerte wird aber auch kritisch gesehen. Der Physiker Jan van Belen von der ETH Zürich, der an Atemanalysen als Ersatz für Bluttests forscht, stellt fest, dass die Schwierigkeit in der Validierung der Daten besteht: *«Es gebe zwar viele Messwerte, aber die Frage sei, inwiefern sie relevant für die Gesundheit seien. Zudem setzt die Pharmaindustrie die Grenzwerte etwa bei Vitamin B12 immer enger».*²⁸ Trotz Zweifel am Nutzen solcher Interventionen ist dieses

²³ Twenty years of the human genome. Editorial, Nature Vol. 590, pp. 183-184, 11.2.2021

²⁴ Palast der Gene. Joachim Müller-Jung. FAZ, 26.5.2021

²⁵ Für immer jung. Alt werden, ohne alt zu sein: Forscher drehen die biologische Uhr zurück, auch in der Schweiz. Erste Resultate der neuen Jungbrunnen-Wissenschaft sind vielversprechend. Pierre Heumann, Die Weltwoche, 13.4.2023

²⁶ Haben Sie heute schon Ihr Blut getestet? Die Selbstoptimierung erreicht eine neue Dimension: Schweizer Firmen bieten den Kunden an, ihre Gesundheit anhand von Biomarkern im Blut zu überwachen – und mit Coaching zu verbessern. Markus Städeli, NZZ am Sonntag, 12.3.2023

²⁷ Siehe dazu auch die TA-SWISS-Studie «Quantified Self – Schnittstelle zwischen Lifestyle und Medizin. Ursula Meidert et al, vdf-Hochschulverlag Zürich, 2018

²⁸ Jungunternehmer will Schicksalsschlägen zuvorkommen. Blutanalysen zur Prävention – Ion Haab möchte mit seinem Start-up Menschen untersuchen, bevor sie krank werden. Dafür hat er am Zürcher Hauptbahnhof eine ungewöhnliche Praxis eröffnet. Dario Aeberli, Tages-Anzeiger, 18.4.2023

Geschäftsmodell im Moment offenbar attraktiv. Anfang 2024 «... eröffnet die Firma Ayun ... ein sogenanntes Longevity-Zentrum ... Das Angebot: personalisierte Gesundheitsvorsorge, basierend auf Blut- und Genanalysen sowie weiteren Tests. Dazu natürlich eine breite Auswahl an Langlebe-Behandlungen unter Aufsicht von spezialisierten Ärzten ...».²⁹

Unterstützung durch künstliche Intelligenz?

Vielleicht kann künstliche Intelligenz bei der Überwachung des Gesundheitszustands helfen. Bei Herzrhythmusstörungen wird dies bereits erprobt: «... bei der Prävention von Krankheiten spielt die KI zunehmend eine wichtige Rolle ... kann etwa eine Smartwatch mit speziellen optischen Sensoren die Schwankungen des Blutvolumens im mikrovaskulären Gewebbett aufzeichnen. Damit lässt sich unter anderem der Herzrhythmus permanent überwachen und ein gefährliches Vorhofflimmern frühzeitig entdecken».³⁰ Solche Systeme mögen wohl erste Anhaltspunkte liefern oder als «Alarm» dienen, aber um die richtige Intervention zu veranlassen, dürfte in diesem Fall weiterhin die Interpretation der Daten durch eine Fachperson erforderlich sein. In der Radiologie ist die künstliche Intelligenz bereits ein etabliertes Werkzeug. So ergab eine Umfrage für das Jahr 2018, «... dass 84 Prozent der US-amerikanischen Radiologie-Kliniken künstliche Intelligenz einsetzen oder planen, sie künftig zu nutzen. ... Im Jahr 2018 genehmigte die FDA den ersten Algorithmus, der eine medizinische Entscheidung treffen kann, ohne dass sich ein Arzt das Bild ansehen muss. Das ...Programm untersucht Netzhautbilder, um eine diabetische Retinopathie zu erkennen».³¹ Allerdings gibt es in diesem Kontext auch wieder offene Fragen, falls ein Algorithmus eine falsche Diagnose stellt: «... dann führt die Blackbox der KI zu weiteren Schwierigkeiten, vor allem aus rechtlicher Sicht: Man muss herausfinden, ob der behandelnde Arzt oder das Programm die Schuld trägt».^{ebd.} Generell dürfte die Digitalisierung grosse Auswirkungen im Bereich der Medizin haben. So sagte Thomas Schulz, Journalist und Autor des Buches «Zukunftsmedizin» im Oktober auf einer Podiums-Veranstaltung der Neuen Zürcher Zeitung, dass seit dem Einstieg der grossen Techfirmen in den Medizinbereich und der zunehmenden Bedeutung der künstlichen Intelligenz eine Bewegung entstanden sei, «die alles verändern werde».³²

Das Konzept der «Interceptive Medicine»

Sehr umfassend erscheint die Idee der «Interceptive medicine» zu sein, einer Medizin, die Krankheiten so frühzeitig wie irgendwie möglich «abfangen» will: «This mission will be implemented through the development, integration and application of single-cell multi-omics and imaging, artificial

²⁹ Das ewige Leben gibt es jetzt zu kaufen. In Zürich geht bald das erste Langlebigkeitszentrum auf. Longevity ist der neueste Megatrend für Investoren. Die Aussicht auf ein langes, gesundes Leben basiert auf solider Wissenschaft – zumindest meistens. Markus Städeli, NZZ am Sonntag, 19.11.2023

³⁰ Wie künstliche Intelligenz die Medizin verändert. Big Data im Gesundheitswesen. Weniger Fehlalarme auf Intensivstationen, Diagnosen per Chatbot und clevere Gesundheits-Apps: KI-Software bestimmt den künftigen Alltag der Medizin. Macht sie den Arzt oder die Ärztin bald überflüssig? Barbara Reye, Tages-Anzeiger, 23.3.2023

³¹ Künstliche Intelligenz. Die Zukunft der Radiologie. Sara Reardon, Spektrum der Wissenschaft, Nr. 9 / 2020, S. 53-57

³² Wo sind die Grenzen von Biogenetik und künstlicher Intelligenz? Die Medizin erlebt einen revolutionären Schub – drei Experten dabettieren am «NZZ Podium» darüber, ob alles, was machbar ist, auch sinnvoll ist. Stephanie Caminada, NZZ, 30.10.2023

*intelligence and patient-derived experimental disease models during the progression from health to disease».*³³ Dieses Vorhaben stellt eine weitere «Aufrüstung» der Medizin in den Bereichen Biochemie, Datenerhebung- und -Verarbeitung in Aussicht. Kritische Stimmen bezeichnen solche Ansätze als «Solutionismus», eine «*Ideologie der Weltverbesserung durch Big Data*».³⁴ Ob damit verknüpfte Befürchtungen gerechtfertigt sind, ist eine offene Frage – sie könnten auch nützliche Entwicklungen hemmen. So wird für Deutschland festgestellt, «... *wie die digitale Modernisierung des Gesundheitswesens aus Sorge vor dem Solutionismus oder einfach nur aus dem teils berechtigten Wunsch nach Datensicherheit heraus in einer Endlosschleife geparkt wurde*».^{ebd.} Auch die Frage nach Kosten und Nutzen wäre zu prüfen: Dem Aufwand für noch mehr Analytik, Informatik und evtl. Beratung stehen bessere Behandlungsmöglichkeiten bzw. weniger intensive (und womöglich kostengünstigere) Therapien gegenüber und damit auch ein besseres Wohlbefinden von Patientinnen und Patienten. Es bestehen auch Risiken durch die Nichtnutzung gesundheitsbezogener Daten «... *wenn z.B. Erkrankungsrisiken, Infektionsherde oder unerwünschte Nebenwirkungen von Behandlungsverfahren nicht erkannt werden ... Diese Risiken durch Datennichtnutzung sollten in der Debatte um Datenschutz und -nutzung zukünftig stärker thematisiert werden*».³⁵

Um wirklich nützliche Informationen aus immer mehr aggregierten Daten gewinnen zu können, ist die Menge an Daten wohl relevant, aber ebenso wichtig ist ein Konzept für deren Verwendung und die Qualität: «*Pour le professeur Arnaud Chiolero, directeur du laboratoire de santé des populations de l'Université de Fribourg, il est temps de ralentir la cadence plutôt que de frénétiquement collecter des données sans toujours savoir ce que l'on pourra en faire par la suite. ... des données primaires de mauvaise qualité permettent rarement de répondre à des enjeux de santé publique spécifique, par exemple pour monitorer efficacement une épidémie ou pour évaluer et améliorer la qualité des soins*».³⁶

Daten «teilen» für die Forschung

Gesundheitsdaten sind auch für die Forschung von Interesse. Praktisch alle medizinischen Daten werden heute digital erfasst, allerdings auf je nach Verwendungszweck und Kontext (Arztpraxis, Spital, Forschungsinstitution) unterschiedlichen, oft nicht kompatiblen Systemen. Die Bestrebungen, solche Daten als Rohstoff für die Forschung zu verwenden und die Apelle, diese Daten im Sinne des Gemeinwohls zu «teilen», nehmen zu: Gemäss den Direktoren der französischen Instituts hospitalo-universitaires (IHU) sei es «... *possible de faire évoluer rapidement les choses. Il s'agirait ici de considérer les données de santé comme un 'bien commun' pour la recherche, passant du col-*

³³ LifeTime and improving European healthcare through cell-based interceptive medicine. Nikolaus Rajewski et al., Nature Vol. 587, pp. 377-386, 19.11.2020

³⁴ Der Gipfel des Gesundheitsutopie. Vom World Health Summit zur neuen Weltordnung der Daten? Joachim Müller-Jung, FAZ, 27.10.2021

³⁵ Data-Mining – gesellschaftspolitische und rechtliche Herausforderungen. TAB-Fokus Nr. 40 zum Arbeitsbericht Nr. 203, Büro für Technikfolgenabschätzung beim Deutschen Bundestag TAB, Juli 2022

³⁶ «Les données ne parlent pas d'elles-mêmes». Produites en masse, souvent de mauvaise qualité, les données de santé peinent trop souvent la prise de décision en santé publique. C'est le constat d'une équipe de chercheurs suisses qui plaident pour penser en termes de «slow data». Arnaud Chiolero, Sylvie Logean (Interview); Le Temps, 14.11.2023

*lecteur de données de santé 'propriétaire' à celui du 'garant du bon usage' de ces données à des fins de recherche».*³⁷

Felix Gutzwiller, Präsident der Stiftung Sanitas Krankenversicherung und ehemaliger Ständerat plädiert im Zusammenhang mit der Digitalisierung im Gesundheitswesen für eine Erweiterung des Solidaritätsbegriffs: *«Dass Datenmessung und -teilung ebenfalls Solidaritätsaspekte beinhalten, ist noch wenig kommuniziert. ... Es ist von entscheidender Bedeutung, das Bewusstsein dafür zu schärfen, dass das Teilen von Gesundheitsdaten ein Akt der Solidarität ist und sowohl individuell als auch gesamtgesellschaftlich von Nutzen sein kann».*³⁸

Die Bereitschaft, Gesundheitsdaten zu teilen, scheint vorhanden zu sein: *«Auch Aufrufe zu Datenspenden wie 'Daten teilen, heisst besser heilen' zeigen an, dass um des Fortschritts willen auch Teile das alten Wertebewusstseins ins Wanken geraten. Wir müssen uns schon im ersten Schritt, wenn es um die Dechiffrierung des Informationskosmos im Körper geht, entscheiden: Sind wir bereit, Laborbefunde und Anamnese-Erhebungen, Daten aus Körpersensoren und Informationen aus Arztbriefen, Organ-scannern und Apps zu teilen? ... Damit die so gewonnen Informationen nicht als Herrschaftswissen kommerzieller Datenkraken enden, werden digitale 'Masken' entwickelt, die den Nutzer unkenntlich und dennoch eine breite Forschungsnutzung möglich machen sollen. Der Künstlichen Intelligenz kommt dabei, gefüttert und trainiert mit Big Data, vorerst noch eine pseudoärztliche Aufgabe zu».*³⁹ In diesem Zusammenhang wird auch das Konzept der «synthetischen Daten» diskutiert: *«Diese werden künstlich und mit Hilfe von KI erzeugt, um sie dann wiederum als Trainingsdaten für KI-Systeme zu nutzen. Sie bilden ein Daten-Set, das dieselben statistischen Merkmale aufweisen soll, wie die zugrundeliegenden Originaldaten und so als Proxy für das Training des Algorithmus genutzt werden können».*⁴⁰

Die Sorge, dass Tech-Giganten wie Microsoft oder Alphabet vorpreschen und Zugriff auf Gesundheitsdaten suchen, um diese kommerziell zu nutzen, ist nicht ganz unberechtigt. Microsoft ist bereits an zwei auf Gesundheitsdaten spezialisierte Unternehmen – 1910 Genetics und Envisagenics – beteiligt. *«Cette année, Microsoft s'est en outre associé à une ronde de financement précoce d'ILoF, une société qui constitue une sorte de bibliothèque numérique de profils biologiques afin de faciliter les thérapies individuelles. ... Les ambitions d'Alphabet comprennent trois secteurs : Au traitement des données de santé dans son propre cloud et avec ses propres outils d'intelligence artificielle s'ajoutent des technologies portables et des recherches en matière de prolongation de la vie».*⁴¹

³⁷ Les données massives de santé doivent devenir un « bien commun » pour la recherche. Selon leurs directeurs, les instituts hospitalo-universitaires sont des bons candidats pour accompagner la révolution médicale, technique et réglementaire liée à l'intelligence artificielle. Alexis Brice et al., Le Monde, 29.3.2023

³⁸ Neue Chancen für ein digitalisiertes Gesundheitswesen. Felix Gutzwiller, Tages-Anzeiger, 24.8.2023

³⁹ Von Daten-Musen geküsst: Lauter Wohlgefühl und eine Zukunft ohne Kränkelei? Über die Pläne der neuen Medizin, menschenwürdig steinalt zu werden. Joachim Müller-Jung, FAZ, 22.9.2022

⁴⁰ [Synthetische Daten \(parlament.gv.at\)](#) abgerufen am 4.4.2023

⁴¹ Des données plutôt que des pilules. Microsoft et Google (Alphabet) ont investi des milliards dans des entreprises médicales. Leurs principaux concurrents dans certains secteurs s'appellent Apple, Amazon et Meta. M. N., Le Temps, 9.9.2022

In der Schweiz gibt es schon seit längerer Zeit die Möglichkeit, Gesundheitsdaten freiwillig zu «teilen», beispielsweise über die Plattform MIDATA: *«MIDATA zeigt den Weg, wie Daten für das Gemeinwohl genutzt und gleichzeitig die Ansprüche der Bürgerinnen und Bürger auf Kontrolle über ihre personenbezogenen Daten gewahrt werden können. ... Zurzeit liegt der Schwerpunkt von MIDATA auf Gesundheitsdaten und Smartphone-App-basierten Dienstleistungen».*⁴²

Ein europäischer «Raum für Gesundheitsdaten»

Die Europäische Kommission hat im Mai 2022 den europäischen Raum für Gesundheitsdaten (European Health Data Space EHDS) lanciert.⁴³ Die Erwartungen in diesem Zusammenhang sind gross, allerdings gibt es auch Einwände: *«... werden Bürger regelrecht entmündigt, und das Recht auf informationelle Selbstbestimmung geht verloren. Der Umfang der einwilligungsfreien Sekundärnutzung der Daten kommt einem völligen Kontrollverlust der Betroffenen gleich».*⁴⁴ Deutschland geht bereits in die von der EU anvisierte Richtung: Im März 2023 hat Bundesgesundheitsminister Karl Lauterbach eine Digitalstrategie vorgestellt. Diese soll unter anderem die Einführung der elektronischen Patientenakte beschleunigen. *«Zugleich möchte der Minister über ein Gesundheitsdatennutzungs-gesetz sicherstellen, dass klinische Daten einfacher für die wissenschaftliche und industrielle Forschung zur Verfügung stehen».*⁴⁵ Die deutsche Firma Temedica hat trotz der umfassenden Regulierung des Gesundheitssystems eine Geschäftsidee der Datennutzung bereits umgesetzt: *«Temedica ist eine Art Tauschbörse, aus der jeder Teilnehmer etwas herauszieht, der auch etwas hineingibt – sei es in Form von Daten oder Geld. Die Plattform arbeitet dabei mit Patienten, der Pharmaindustrie, Versicherungen, Apotheken, Ärzten, Forschern und auch Kliniken gleichermaßen zusammen».*⁴⁶

Datenschutz als Hindernis für die Forschung?

Der Big-Data-Ansatz der Verknüpfung und Auswertung möglichst vieler gesundheitsrelevanter Daten hat auch einen Beigeschmack von «Big Brother». Fragen des Datenschutzes müssten deshalb geklärt werden. Dies umso mehr, weil vermehrt Stimmen laut werden, die den Datenschutz als Hindernis für den Fortschritt in der Medizin sehen. So kritisiert Jochen Werner, Direktor der Universitätsklinik Essen und einer der Pioniere der Digitalisierung im Gesundheitswesen in Deutschland, die *«'Keule Datenschutz' ... also die tatsächlichen, manchmal aber auch nur falsch verstandenen Beschränkungen durch den gesetzlichen Schutz persönlicher Daten. Digitalisierung liefert laut Werner den höchsten Mehrwert, wenn sie im Sinne einer Datenmedizin betrieben wird, also mit zentral gesammelten Daten».*⁴⁷ Das schon erwähnte Vorhaben der EU, welches die Datenmedizin

⁴² <https://www.midata.coop/genossenschaft/> abgerufen am 12.4.2023

⁴³ [Ein europäischer Raum für Gesundheitsdaten für Menschen und Wissenschaft \(europa.eu\)](https://www.europa.eu/press-room/content/EN_IP-22-1111) abgerufen am 27.3.2023

⁴⁴ Wie die EU-Kommission Gesundheitsdaten verstaatlicht. Stefan Vilsmeier, FAZ, 27.2.2023

⁴⁵ Lebensretter Digitalisierung. Das elektronische Rezept und die digitale Patientenakte sollen kommen – endlich. Für die Gesundheitsforschung ist dies eine gute Nachricht. Christian Geinitz, FAZ, 10.3.2023

⁴⁶ Datenmanagerin der Medizin. Gloria Seibert hat mit ihrem Start-up Temedica schon namhafte Investoren überzeugt. Ilka Kopplin, FAZ, 4.5.2023

⁴⁷ Heilen mit Daten. Das Essener Universitätsklinikum ist bei der Digitalisierung ganz vorne dabei. Was das bringt und warum sich der Ärztliche Direktor noch mehr wünscht. Helmut Martin-Jung, Süddeutsche Zeitung, 7.1.2023

vorantreiben soll, nimmt denn auch eine Lockerung des Datenschutzes in Kauf: «Der Europäische Entwurf enthält keine der klassischen Mechanismen, die die europäische Datenschutz-Grundverordnung DSGVO für die meisten anderen persönlichen Daten vorsieht ...».⁴⁸

Anonymisierung von Daten

Mit der Grösse der Datensätze und der Möglichkeit, verschiedene Datenquellen miteinander zu verknüpfen, nehmen auch die Risiken zu: «... stellen sich zwei bisher ungelöste Aufgaben. Die Gesundheitsdaten vor kriminellen Hackern zu schützen – und sie zuverlässig zu anonymisieren. All die sensiblen Daten seien ein ‘riesiger Hacking-Honeypot’, sagt Jan Penfrat vom Verband European Digital Rights».^{ebd.} Es gab schon zahlreiche Hacker-Angriffe auf Gesundheitsdaten und mehrmals wurden dabei Personen identifiziert. «Die Anonymisierung von Gesundheitsdaten sei extrem kompliziert»^{ebd.}, findet Carmela Troncoso, die an der EPFL das Security und Privacy Engineering Laboratory leitet. «Um eine De-Anonymisierung zu verhindern, müssten einzelne Informationen aus einem Datensatz herausgenommen oder verallgemeinert werden».^{ebd.} Doch dadurch könnten gerade jene Zusammenhänge verloren gehen, die für die medizinische Forschung interessant sind. Denn man will aus dem umfangreichen Datenpool ja Erkenntnisse «herausdestillieren», die beispielsweise für die Früherkennung von Krankheiten von Bedeutung sind. Damit die Problematik des Datenschutzes gar nicht erst relevant wird, wird als andere Option ein dezentraler Ansatz für die Bearbeitung der grossen Mengen an Gesundheitsdaten propagiert: «... to facilitate the integration of any medical data from any data owner worldwide without violating privacy laws, we introduce Swarm Learning – a decentralized machine-learning approach that unites edge computing, blockchain-based peer-to-peer networking and coordinating while maintaining confidentiality ...».⁴⁹

Politik fordert effizientere Nutzung von Gesundheitsdaten

In der Schweiz setzt sich der ehemalige Ständerat Felix Gutzwiller auch dafür ein, dass in der Medizin gesammelte Daten besser nutzbar gemacht werden; er sieht in der laufenden Gesetzgebung eine Chance zur Verbesserung der Situation: «Es wäre wichtig, dass man diese Daten nicht nur für die Überwachung der Patienten verwendet, sondern auch der Forschung und Innovation verfügbar macht. ... Aus meiner Sicht, als Arzt sind wir im klinischen Bereich, in Spitälern und Arztpraxen, noch weit von einer effizienten Datennutzung entfernt».⁵⁰ Felix Gutzwiller schätzt, dass die ungenügende Nutzung von Gesundheitsdaten einen Effizienzverlust von zehn bis zwölf Prozent der Gesamtkosten im Gesundheitswesen zur Folge hat.

Der Ständerat hat am 14. Dezember 2022 eine Motion zur Schaffung eines Rahmengesetzes für die Sekundärnutzung von Daten angenommen. In der Debatte dazu bezieht sich Ständerat

⁴⁸ Wenn alle erfahren, was einem fehlt. Gesundheitsminister Karl Lauterbach will das elektronische Patientendossier einführen. Verpflichtend. Das ist gut für die Forschung – aber wie sind die Daten zu schützen? Eva Wolfangel, Die Zeit, 23.3.2023

⁴⁹ Swarm Learning for decentralized and confidential clinical machine learning. Stefanie Warnat-Herresthal et al., Nature Vol. 594, pp. 265-270, 10.6.2021

⁵⁰ «Wir verlieren ein paar Milliarden pro Jahr». Big Data in der Medizin nützt Patienten und reduziert Kosten, sagt Gesundheitsexperte Felix Gutzwiller. Ein neues Gesetz soll helfen. NZZ am Sonntag, 27.11.2022

Matthias Michel auf den Bericht «Bessere Nutzung von Gesundheitsdaten für eine qualitativ hochstehende und effiziente Gesundheitsversorgung»⁵¹ vom 4. Mai 2022: *«In diesem Bericht legt der Bundesrat dar, wie die Voraussetzungen gestaltet werden müssen, damit Gesundheitsdaten künftig auch für die Forschung besser verknüpft und von ihr weiterverwendet werden können»*.⁵² In einem Factsheet zu dieser Thematik begrüsst die Schweizerische Akademie für Technische Wissenschaften SATW die erwähnte Motion und stellt fest *«Es sind ... Mechanismen zu diskutieren, wie Personendaten in transparenter Form zur Zweitnutzung zugänglich gemacht werden können ...»*.⁵³ Im April 2023 hat sich auch die Kommission für Wissenschaft, Bildung und Kultur des Nationalrates für das in der erwähnten Motion geforderte Rahmengesetz ausgesprochen. In einer Motion bittet die FDP-Liberale-Fraktion den Bundesrat zudem, *«der Bundesversammlung eine Vorlage zu unterbreiten, mit der alle einschlägigen Gesetze und Verordnungen so geändert werden, dass Mehrfachnutzungen von Gesundheitsdaten ermöglicht werden ...»*.⁵⁴

Im November 2023 hat der Bundesrat das Programm «Digisanté» verabschiedet und die Botschaft dazu ans Parlament überweisen. Das Vorhaben umfasst 50 Projekte im Umfang von insgesamt knapp 400 Millionen Franken, die von 2025 bis 2034 umgesetzt werden sollen. Dadurch soll die Digitalisierung im Gesundheitswesen vorangetrieben werden – unter anderem sollen *«39 Millionen Franken für die Sekundärnutzung von Gesundheitsdaten investiert werden. Das BAG will etwa Forschern einen besseren Zugang zu bereits erfassten Daten geben. In einem neuen Zentrum für Krebsauswertungen möchte man dank den nationalen Daten Krebserkrankungen umfassender als heute analysieren»*.⁵⁵

Forschende und Pharmaindustrie stellen Handlungsbedarf fest

Dass in der Schweiz Handlungsbedarf besteht, stellt auch Marcel Zwahlen fest, Direktor des Instituts für Sozial- und Präventivmedizin der Universität Bern und Mitverantwortlicher des nationalen Forschungsprogramms (NFP) 74 zum Thema Gesundheitsversorgung: *«Aufgrund des fragmentierten Gesundheitssystems in der Schweiz gibt es keine zentrale Übersicht über die vielen bestehenden Datenbanken; welche Art von Informationen sie enthalten und ob die Daten über Datensilos hinweg interoperabel sind»*.⁵⁶ ... Auch die forschende Pharmaindustrie ist unzufrieden: *«Deren Verband Interpharma hat im letzten Herbst ein neues Gesetz gefordert, das regeln soll, wofür in der Schweiz anfallende Gesundheitsdaten genutzt werden dürfen und wer Zugang zu diesen erhalten soll»*.^{ebd.} Kon-

⁵¹ [Bundesrat will der Forschung eine bessere Nutzung von Gesundheitsdaten ermöglichen \(admin.ch\)](#) dort Link zum Bericht

⁵² Amtliches Bulletin, Ständerat, Wintersession 2022, Zehnte Sitzung, 14.12-2022, 22.3890 Motion WBK-S. Rahmengesetz für die Sekundärnutzung von Daten

⁵³ Daten selbstbestimmt teilen. Roger Abächerli et al., SATW, April 2023

⁵⁴ Schluss mit teuren Doppelspurigkeiten bei Gesundheitsdaten: Mehrfachnutzung jetzt anpacken! Motion 23.3601, eingereicht von der FDP-Liberalen Fraktion am 1.6.2023

⁵⁵ Weg mit dem Fax, her mit den Apps. Mit staatlichen 400 Millionen Franken soll das Gesundheitswesen digitalisiert werden – das ist nicht ohne Risiko. Christoph G. Schmutz, NZZ, 24.11.2023

⁵⁶ Forscher kommen nicht an Gesundheitsdaten heran. Ärzte und Pflegende sammeln jeden Tag stundenlang Informationen – dennoch ist unser Gesundheitswesen in permanentem Blindflug. Simon Hehli, NZZ, 15.3.2023

krete Massnahmen, die der Bundesrat im Bericht vom 4. Mai 2022 zur Verbesserung der Situation in Aussicht gestellt hat, sind unter anderem der Aufbau einer Nationalen Datenkoordinationsstelle und die Schaffung eines personenbezogenen Identifikators. Diese Massnahmen decken sich mit den Schlussfolgerungen im «Synthesis Working Paper»⁵⁷ zum Thema Health Care Data, welches im Rahmen des erwähnten NFP 74 im April 2022 veröffentlicht wurde.

In Bezug auf Forschung und Koordination gibt es einige Aktivitäten in der Schweiz. Forschungsprojekte im Bereich der Auswertung von Gesundheitsdaten und Biomarkern für Krankheiten werden unter anderem vom strategischen Fokus der ETH Zürich «Personalized Health and Related Technologies (PHRT)» unterstützt: *«The goals of PHRT include leading the ongoing life science revolution that will ultimately transform medicine as it is today into 'individualized medicine'. In essence, a person's unique biological makeup will guide decisions on how to maintain and restore health»*.⁵⁸ Inwiefern solche ambitionierten Ziele überhaupt erreichbar sind, ist eine offene Frage.

Das Swiss Personalized Health Network (SPHN) fördert unter Federführung der Akademien der Wissenschaften Schweiz die Entwicklung von Infrastrukturen zur landesweiten Nutzung von Gesundheitsdaten für Forschungszwecke: *«Das SPHN verfolgt einen dezentralisierten Ansatz indem es auf bereits bestehende, nationale Datenquellen und Infrastrukturen baut und diese weiterentwickelt»*.⁵⁹ Ein Meilenstein wurde im Sommer 2023 erreicht mit der Unterzeichnung der Verträge für zwei «National Data Streams» (NDS). Die Beteiligten *«... können nun Daten austauschen und analysieren, auch mit Blick auf deren spätere Verwendung»*.⁶⁰

Rechtliche und ethische Fragen

Zum rechtlichen Kontext in der Schweiz liegt ein Gutachten vor, das im Auftrag von Interpharma erstellt wurde. Dieses Gutachten *«... veranschaulicht die Vielzahl von grundlegenden Hindernissen in der Schweizer Gesetzgebung, die der Ausschöpfung des grossen Potentials der Sekundärnutzung von Gesundheitsdaten im Wege steht. Ein grosser Teil der aufgezeigten Hindernisse lassen sich nicht mit der hohen Sensitivität von Gesundheitsdaten und einem damit verbundenen Regelungsbedarf begründen. Vielmehr sind sie als unnötig zu bezeichnen und sie werden auch mit der Totalrevision des Bundesdatenschutzgesetzes nicht beseitigt»*.⁶¹

Das Humanforschungsgesetz lässt einen Generalkonsent als Einwilligung für die Datennutzung unter definierten Voraussetzungen zu. Beruhend darauf *«... haben die SAMW und die Schweizerischen Ethikkommissionen für die Forschung am Menschen (swissethics) 2017 eine «Vorlage Generalkonsent Schweiz» als Empfehlung veröffentlicht. Gestützt auf Erfahrungen mit dieser Vorlage und in Absprache mit der SAMW hat der Verband Universitäre Medizin Schweiz im Herbst 2018 eine weiterent-*

⁵⁷ Programmfazit des Nationalen Forschungsprogramms Gesundheitsversorgung (NFP 74), Leitungsgruppe NFP 74, Schweizerischer Nationalfonds, Bern, 2023, Seite 34

⁵⁸ <https://www.sfa-phrt.ch/about> abgerufen am 4.4.2023

⁵⁹ <https://sphn.ch/de/home> abgerufen am 4.4.2023

⁶⁰ SPHN: Ein rechtlicher Rahmen für die National Data Streams. SAMW ASSM Newsletter, 11.7.2023

⁶¹ Gutachten Sekundärnutzung Gesundheitsdaten. Ursula Widmer, Lukas Bühlmann et al., Zürich, 26. Juli 2022

wickelte Fassung genehmigt ... Mit dieser gemeinsamen Vorlage wurde zwar ein Meilenstein erreicht, jedoch nicht die angestrebte schweizweit einheitliche Variante». ⁶² Es ist allerdings eine offene Frage, «... ob angesichts der Komplexität der Forschung im Umfeld von Big Data eine sinnvolle Aufklärung möglich ist, ob ein Generalkonsent eingeholt werden kann ... Der heute geforderte 'informed consent', ... könnte durch detaillierte Vorgaben an die Forschung abgelöst werden». ⁶³

Neben den bereits erwähnten Aspekten des Datenschutzes bzw. der Souveränität beim Umgang mit den Gesundheitsdaten, die aus ethischer Sicht auch relevant sind, sind in diesem Kontext auch Fragen wichtig, die sich mit dem Vertrauen und der Solidarität befassen, denn oft ist ja von der «Spende» der Daten die Rede, wie die Bioethikerin und Medizinerin Samia Hurst von der Universität Genf ausführte: «Der erste wichtige Faktor, der als Grundargument dient, um das Vertrauen potenzieller Spender/-innen zu gewinnen, ist das Versprechen, dass sie einen Beitrag zum Fortschritt der Medizin leisten, um Krankheiten besser zu diagnostizieren und zu behandeln. Es wird also hervorgehoben, dass ihre Spende nützt, um kranken Menschen zu helfen. Daran erinnern auch die Ethikleitlinien für die Forschung. Diese muss einen sogenannten sozialen Wert besitzen. Sie muss auf die Bedürfnisse der Bevölkerung eingehen. Hierbei wird implizit davon ausgegangen, dass die Freigabe der Daten der Forschung nützlich sein wird. ... Der zweite Faktor, der für potenzielle Spender/-innen eine Motivation darstellen kann, ist die Solidarität. Vorausgesetzt, dass die aus der Forschung entstehenden Vorteile gerecht verteilt werden. ... Es scheint grundlegend, dass diejenigen, die Proben und Daten zur Verfügung stellen, etwas Gerechtes zurückerhalten wollen. Dies muss allerdings im Voraus ausgehandelt und vereinbart werden. Es gibt folglich eine Reihe stillschweigender Verpflichtungen, auf die sich die Erwartungen der Teilnehmenden vernunftgemäss stützen sollten: Nutzung für die Forschung, Relevanz der angesprochenen Themen, Weitergabe der Vorteile, aber auch Aufrechterhaltung der Vertraulichkeit, selbst wenn der Datenabgleich dies erschwert, und last but not least die Tatsache, dass die Daten und Proben tatsächlich genutzt werden». ⁶⁴

AR / 11.1.2024

⁶² [Generalkonsent \(samw.ch\)](https://samw.ch) abgerufen am 13.4.2023

⁶³ Datenschutz und Forschung: Das Paradox der Einwilligung. Bruno Baeriswyl, Life Sciences und Recht, Nr. 1/2023, S. 3-4

⁶⁴ Responsible data sharing: Forschungsdaten teilen und gemeinsam vom Nutzen profitieren. Samia Hurst, SAMW-Bulletin Nr. 4/2018, S. 1-3

4. Règles à suivre pour la présentation des dossiers de candidature

Nous vous prions de structurer votre proposition selon le schéma de soumission suivant (étant entendu que les sous-rubriques ne sont que des **exemples** et peuvent, par conséquent, être adaptées à la spécificité du cas) :

1. Analyse de la situation : positionnement et justification de la recherche

- Raisons justifiant une étude TA sur le thème proposé
- Portée nationale et internationale du sujet
- Enjeux technologiques, économiques, politiques et sociaux
- État des connaissances avec mise en relief des aspects utiles à la TA
- Avancées prévisibles dans le domaine d'investigation envisagé

2. Exposé de la problématique

- Questions auxquelles il s'agit de répondre
- Objectifs concrets de la proposition ou de l'étude
- Nouveaux résultats et nouvelles conceptions amenés par l'étude

3. Structuration et délimitation de la recherche

- Groupes ciblés et points de focalisation
- Eventuellement: subdivision en projet principal et sous-projets
- Liens existants ou prévus avec d'autres projets traitant de problématiques similaires (contacts nationaux et internationaux)

4. Méthodologie

- Méthodes entrant en ligne de compte pour traiter le sujet (élaboration de variantes)
- Évaluation de ces méthodes en fonction de la problématique et arguments en faveur de celle proposée
- Description de la démarche empirique

5. Coordination du projet

- Composition de l'équipe: chef(fe) de projet et collaborateurs(trices)
- Composition du ou des groupes d'experts
- Principales institutions et personnes de contact (partenaires éventuels; voir aussi point 3)

6. Prestations antérieures

- Listage des travaux déjà réalisés dans le domaine concerné par les membres de l'équipe de projet

7. Programme de travail

- Calendrier énumérant les tâches à accomplir avec indication des délais et des dates d'achèvement ainsi que des responsables de leur observation

8. Plan de financement

- Budget prévisionnel détaillé avec évaluation des moyens nécessaires à la réalisation de chacune des tâches (ou phases) telles que définies au point 7.

9. Diffusion des résultats

- Moyens à mettre en œuvre pour informer l'opinion
- Listage des groupes cibles particulièrement visés et des moyens à utiliser pour les atteindre
- Estimation du coût supplémentaire engendré par la diffusion des résultats