

20.11.2018

Transkript

"Genomsequenzierung in der Medizin – (k)eine Zukunft in Deutschland?"

Experten auf dem Podium

▶ Prof. Dr. Jeanette Erdmann

Direktorin des Instituts für Kardiogenetik, Universität zu Lübeck

Prof. Dr. Michael Krawczak

Direktor des Instituts für Medizinische Informatik und Statistik, Christian-Albrechts-Universität zu Kiel

▶ Prof. Dr. Olaf Rieß

Ärztlicher Direktor des Instituts für Medizinische Genomik und Angewandte Genomik, Universitätsklinikum Tübingen

Prof. Dr. Hans-Hilger Ropers

emeritierter Direktor am Max-Planck-Institut für molekulare Genetik, Berlin und Professor und Facharzt am Institut für Humangenetik, Universität Mainz

Volker Stollorz

Chefredakteur, Science Media Center Germany, und Moderator dieser Veranstaltung

Audio-Mitschnitt

Einen Audiomitschnitt im .wav-Format finden Sie auf der Website des SMC unter: https://bit.ly/2PENNDD



Transkript

Volker Stollorz: [00:00:01]

Genomsequenzierung, wo man praktisch für relativ geringe Kosten das komplette Genom eines Menschen entziffern kann. Ob Deutschland da nicht international den Anschluss verliert, weil wir hier offensichtlich einen deutschen Sonderweg gehen und den wollen wir ein bisschen eruieren und wir wollen vor allem auch diskutieren und mit ihnen und ihre Fragen diskutieren was könnte geschehen damit Deutschland sozusagen auch für die Versorgung der Bevölkerung die von bestimmten Erkrankungen betroffen sind und bei denen die Aufklärung des kompletten Genoms eine Rolle spielen könnte. Ob man da nicht etwas besser tun könnte auch mit Blick auf die Forschungsförderung aber auch mit Blick auf die medizinische Versorgung. Das wollen wir beleuchten. Ich habe hier vier hochrangige Experten und eine Expertin auf dem Podium. Mit der fange ich auch gleich mal an das ist Professor Dr. Jeannette Erdmann. Sie ist Direktorin des Instituts für Kardio-Genetik an der Universität zu Lübeck. Dann haben wir rechts neben ihr Herrn Prof. Dr. Michael Krawczak. Er ist Direktor des Instituts für Medizinische Informatik und Statistik der Christian-Albrechts-Universität zu Kiel und hat sich vor allem mit den biostatistischen Verfahren der komplett Genomsequenzierung beschäftigt und den Problemen, die dann möglicherweise auch daraus entstehen. Dann habe ich hier neben mir stehen Herrn Professor Dr. Olaf Ries. Er ist ärztlicher Direktor des Instituts für Medizinische Genomik und angewandte Genomik am Universitätsklinikum in Tübingen und ganz rechtsaußen vielen von ihnen wird er bekannt sein, Professor Dr. Hans-Hilger Ropers der mittlerweile emeritierte Direktor im Unruhestand am Max-Planck-Institut für molekulare Genetik in Berlin ist und als Professor und Facharzt am Institut für Humangenetik der Universität Mainz noch tätig ist. Mit ihm hatte ich ein Gespräch darüber, bzw. er rief mich an und sagte Herr Stollorz da muss was getan werden, Deutschland ist da nicht up to date. Und weil ich ihn schon kenne als Unruhe-Geist der oft praktisch dort das Thema nach vorne gepusht hat, habe ich gesagt Okay das finde ich wirklich ein wichtiges Thema weil natürlich durch die sinkenden Kosten der Erbgut-Sequenzierung auch für deutsche Patienten die Frage dringlicher wird, kommt das eigentlich hier in Deutschland an der Versorgung an, was medizinisch dort möglich wäre. Ich habe alle gebeten ein kurzes Eingangsstatement, maximal fünf Minuten, zu geben und dann habe ich noch zwei drei Fragen hinterher und dann öffnen wir die ganze Konferenz für Ihre Fragen. Wir machen das Ganze in einer Stunde. Dann ist Schluss, aber die Experten stehen natürlich auch nachher noch für individuelle Gespräche bereit und es kann auch sein, dass von draußen vielleicht noch Fragen reinkommen von Kollegen die nicht hier sein konnten aber doch online teilnehmen. Okay gut dann würde ich sagen, Herr Ropers, Ich drück hier auf die Uhr, fünf Minuten. Wo drückt der Schuh? [00:02:36][155.0]

Hans-Hilger Ropers: [00:02:38]

Sie haben das Papier gesehen. Wenn es gut ist...

Volker Stollorz: [00:02:40]

Das teilen wir hinterher aus, genau Herr Ropers hat ein Papier verfasst für die Konrad-Adenauer-Stiftung. Das werden wir hinterher verteilen.

Hans-Hilger Ropers: [00:02:49]



Das ist so getimed, dass das nicht vorher rauskam, bevor sie hier saßen. Die Konrad Adenauer Stiftung war damit einverstanden. Warum Konrad Adenauer Stiftung, die es dazu gekommen wie die Jungfrau zum Kind. Weil man hat mich mal gefragt bei deren Wissenschaftszirkel da mitzumachen. Ich bezeichne mich als Unabhängiger also Ich bin parteilich nicht gebunden. Das weiß auch jeder. Bei einem Vorstellungsgespräch mal bei einer Klausurtagung von der Konrad-Adenauer-Stiftung kam die eben die Frage: Was macht er denn und so weiter. Und da habe ich kurz in ein paar Worten eben mal erläutert was er denn macht. Das fanden die hochspannend. Daraufhin wurde ich gefragt von Frankenberg, kennen sie früher Minister in Baden-Württemberg für Forschung. Der fragte mich: Können Sie das zu Papier bringen? Und daraus ist dies hier entstanden das sollte an sich in der Konrad-Adenauer-Stiftung dann diskutiert werden aber irgendeine höhere Chance hat gesagt Nein das drucken wir gleich. Und deshalb liegt das jetzt hier eben bei uns. Insofern ist das relativ lose verbunden mit der Konrad-Adenauer-Stiftung. Aber doch es ist natürlich wichtig, dass man erst mal die Aufmerksamkeit von einem Teil der Politik hat. Das hoffen wir natürlich hier auch über sie, eben sie dann als Multiplikator zu verwenden. Also kurz gesagt Humangenetik, wissen Sie ja hat zwei Aspekte. Das eine ist Krankenversorgung, das andere ist Genomforschung letzten Endes. Jeder einzelne ist auch glaube ich sofern er auch Krankenversorgung macht das hat er eben diese beiden Sachen im Blickwinkel und ich auch als Max-Planck Direktor und jetzt eben auch in Mainz. Was ich Ihnen sagen möchte ist, wenn sie es nicht wissen, dass es gerade seit es so günstig ist möglich ist eben, die ganzen Genome zu sequenzieren augenfällig geworden. Beide Seiten Krankenversorgung hängen ab von der Forschung, Forschung hängt ab von der Krankenversorgung und ich komme gleich dazu. Sie wissen ja seit 2014 kostet das Genom zu sequenzieren auf dem Papier ohne alles was dazugehört so tausend Euro ungefähr. Und damit, wenn man bei Familien mit einem kranken Kind und Verdacht auf eine genetische Krankheit sich entschließt die Genomsequenzierung durchzuführen, wird man bei etwa 50 Prozent vielleicht ein bisschen weniger eine Diagnose stellen können. Um das ein bisschen persönlich zu machen, auch um ihnen zu zeigen, dass das nicht bloß alles Theorie ist: Mit den letzten Mitteln die ich bei Max-Planck hatte, habe ich tatsächlich ein Programm ins Leben gerufen wo wir alle Leute die schlau genug waren uns zu finden die wir nämlich damals in der Lage waren solche Genomsequenzierung zu machen. Denen habe ich angeboten, wir übernehmen die Kosten, Ihr steht für die Medien zur Verfügung, wenn etwas rausgekommen ist und so weiter. Und das hat auch einen gewissen Effekt gehabt aber war natürlich doch zu klein. Wenn man ein Instrument hat was auf dem Papier 1.000 Euro kostet in Wirklichkeit teurer ist und man kann 50 Prozent aller Betroffenen damit eine Diagnose stellen, dann kann man es nicht der Öffentlichkeit vorenthalten. Aber die Situation bei uns, wie Sie wissen ist so, dass die Krankenkassen Genomsequenzierung schon mal gar nicht bezahlen und auch Whole Exome Sequenzierung, eine Stufe drunter eben auf die codierenden Anteile der Gene beschränkt, eben nur in seltenen Ausnahmefällen. Man kann Antrag stellen, der wird fast immer negativ beschieden. Also das kann natürlich so nicht bleiben. Wenn man es gar nicht macht, diese Untersuchung gar nicht macht, resultiert in aller Regel eine Odyssee, wir werden es über Frau Erdmann hören, eine Odyssee von Krankenhaus zu Krankenhaus, von Facharzt zu Facharzt, und so weiter und nach im Mittel sieben Jahren hat man entweder eine Diagnose in einem kleinen Teil der Fälle und dem Rest geben sie es dann einfach auf. Und so gibt es einen enormen Back-Log an ungelösten Fällen. Und wie gesagt das will ich nicht vertiefen und hier Frau Erdmann nicht das Gras von den Füßen wegzuziehen.

Volker Stollorz: [00:06:55]

Wie könnte es besser werden?

Hans-Hilger Ropers: [00:06:56]

Ja genau. Also was macht man mit der anderen Hälfte? Die andere Hälfte der Fälle, die kann man ja nun nicht einfach in die Ablage und sondern man muss irgendwas tun. Und wie klärt man überhaupt in solchen Fällen den Defekt auf. An sich ganz einfach: man macht eine umfassende Untersuchung meinetwegen Whole Exome oder besser noch Whole Genome Sequenzierung, viel besser noch, und findet dann natürlich alle Varianten im Genom. Man kann sie nur nicht interpretieren. Das Problem ist ja wie Sie wissen, dass wir uns alle so in



vier Millionen oder so wie wir da sind paarweise in vier Millionen Varianten unterscheiden. Nur ein ganz kleiner Teil ist pathogenetisch relevant. Und so weiter. Man muss also jetzt nach Menschen suchen, die ein bestimmtes Krankheitsbild haben, zwei Leute, die ein bestimmtes Krankheitsbild haben und genau denselben Gendefekt. Und das kann man nur wenn man die Daten in eine zentrale Datenbank einführt. Und das brauchen wir eben auch, unter anderem nicht. Wenn man sich das überlegt was man eigentlich machen muss, was für ein Programm man machen muss um hier viele Treffer zu erzielen, wird einem ziemlich klar jedenfalls im Experten, dass jede Pilotstudie, die man machen kann viel zu klein ist. Man braucht also große Bevölkerungsanteile oder jedenfalls einen großen Anteil aller Betroffenen um diese Daten in einer Datenbank zusammenzuführen. Und bereits vor fünf Jahren haben Herr Rieß und ich eben für die Berlin-Brandenburgische Akademie ein Papier gemacht und haben uns gesagt, wenn Deutschland da einsteigen will, das war gerade direkt nachdem "Genomics England Program" gestartet hat. Wenn wir da an der Stelle einsteigen, dann ist es besser wir machen das nicht einfach nach, sondern wir haben die Idee zum ersten Mal finden sie es da lanciert, dass man diese Technik in die Krankenversorgung einführen müsste. Die Hunde bellten und die Karawane zog weiter. Frau Wanka hat das huldvoll in Empfang genommen und die Frau Merkel wahrscheinlich auch. Die Zeit war nicht reif. Jetzt Ist sie reif. Was ist passiert? Seit 1. Oktober dieses Jahres hat England sich entschlossen tatsächlich diesen Schritt zu gehen. Sie hat tatsächlich die Whole Genome Sequenzierung in die reguläre genetische Krankenversorgung eingeführt. Nun da gibt es ein bisschen eine andere Finanzierung, aber die Tatsache ist, sie hätten es bestimmt nicht gemacht, wenn das eine Sache wäre, die man nicht bezahlen kann. Es gibt ein anderes Indiz dafür, dass man das bezahlen kann. Es gibt ja die kleinere Ausgabe von der Whole Genome Sequenzierung, die Whole Exome Sequenzierung. Die wird von bestimmten globalen Krankenversorgern in den USA, Geisinger nämlich, einfach allen die darüber versichert sind, privat einfach angeboten, die brauchen nichts dafür bezahlen. Das heißt es rechnet sich kurz gesagt. Das zu diesem Thema. Ja das wars an dieser Stelle.

Volker Stollorz: [00:09:49]

Das war die erste Einleitung. Dann möchte ich als nächstes Herr Professor Dr. Olaf Rieß bitten. Sie sind ja auch in der Praxis ganz konkret ein Zentrum wo auch jetzt schon sequenziert wird. Vielleicht Ihre Sicht auf die Zustände in Deutschland.

Olaf Rieß: [00:10:05]

So bisschen der Titel dieses Briefings ist ja keine oder eine Zukunft in Deutschland mit Fragezeichen und dieses Fragezeichen dem möchte ich ganz vehement widersprechen. Weil letztendlich geht es überhaupt nicht darum, ob Genom-Medizin in Deutschland eine Zukunft hat, sondern wann, wie schnell es eingeführt wird und vor allen Dingen wird es flächendeckend eingeführt. Wir machen Genom-Medizin an den universitären Einrichtungen, aber eben nur für einen kleinen Teil der Patienten und das kann ja nicht wahr sein, dass wir quasi schon wieder eine zwei oder drei Klassen Medizin in dieser Richtung entwickeln. Letztendlich geht es wirklich darum, ob die politischen Verantwortlichen hier in Deutschland dasselbe Desaster machen was wir mit der Abdeckung von dem Internet in Deutschland haben, also diese schnelle Internetanbindung oder mit der Struktur für die Elektroautos. Da haben wir ja ein totales Versagen unserer Regierung, muss man sagen. Und hier ist es genauso. Warum? Weil es die großen Genomen Initiativen quasi in jedem entwickelten Land europaweit, weltweit gibt. China, Amerika, Herr Ropers hatte England erwähnt, Frankreich und so weiter. Also in jedem Land gibt's diese Initiativen, aber nicht in Deutschland. Genomic medicine ist Gegenwart. Das praktizieren wir im Moment, insbesondere bei Tumorpatienten bei Patienten mit genetisch bedingten Herzerkrankungen, Stoffwechselerkrankung und so weiter. Herr Ropers hat das Beispiel der seltenen Erkrankung genannt, was ein bisschen vielleicht runterfällt, dass man genomic medicine auch als Präventions-Medizin für einige Bereiche mit ansehen kann. Einmal so statistisch von uns hat ein hohes Risiko im Laufe seines Lebens cancer oder einer Herzerkrankung zu erkranken. Also sprich einer von 30, das ist häufig. Und da kann man natürlich klare Präventions- und Therapie-Optionen entwickeln und das sollte man letztendlich doch wissen. Sprich, wir machen das, aber wir machen es nicht konsequent genug. Wir



machen Teile in der Krankenversorgung, aber natürlich ist ein Großteil von dem was wir momentan noch tun Forschungsdaten. Wir brauchen große Forschungsdaten, um darauf zurückzugreifen. Wir müssen wissen, warum ein Patient mit einem Tumor, sich mit einem Medikament gut behandeln lässt und der andere sich nicht behandeln lässt. Und wenn wir nur an unserem kleinen Ort in Tübingen quasi das analysieren, dann haben wir vielleicht 1.000 Datensätze dahinter. Wir brauchen 100.000 oder noch mehr Datensätze. Und letztendlich darf man nicht vergessen, dass ungefähr 250.000 Patienten pro Jahr in Deutschland allein an einer Tumorerkrankung sterben. Und wenn man da nur einen Bruchteil von denen retten können, nur ein Viertel von denen retten können, glaube ich wären die Investitionen die wir brauchen, nämlich sprich mehr Infrastruktur, bessere Vernetzung wirklich toll geholfen. Und wir könnten da wirklich Leben retten. Herr Ropers hat einen wichtigen Teil angesprochen von vernachlässigten Patienten. Also die Patienten mit seltenen Erkrankungen. Sie wissen, dass die Medien das gern aufgreifen. Seit 2010 gibt es ein Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit seltenen Erkrankungen, NAMSE genannt, gab's einen Maßnahmenplan von 52 Maßnahmen, die in Deutschland quasi vorgelebt wurden oder vorgegeben wurden durch das BMG, BMBF, Sozialministerien, Krankenkassen und natürlich den universitären Vertretern entwickelt und quasi als Guidelines in die Welt gesetzt. Man kann sagen das war ein schleppender Prozess das einzuführen in die Medizin. Aber viele Sachen, die aus dem klinischen Bereich sind, sind umgesetzt oder auf einem guten Weg. Alles was dort drin stand in diesem Konzeptpapier, was vom BMBF kam, also Forschung, ist nichts, und ich betone gar nichts, umgesetzt worden und das ist eigentlich erschreckend was uns in diese Richtung angeht. Wir haben um das irgendwie umzusetzen große Konzeptpapiere entwickelt von Helmholtz-Zentren, Sie kennen die Gesundheitszentren, die es gibt für die häufigen Erkrankungen, mehrmals eingereicht mit Unterstützung von Bundestagsabgeordneten auch eingereicht. Kam immer die Antwort: Na ja, wir sind für die häufigen Volkserkrankungen da, aber nicht für die seltenen. Nun sind die seltenen in Deutschland ungefähr drei bis vier Millionen Patienten, also größer als eine Kohorte von vielen dieser Volkskrankheiten. Und dort haben wir eben die Chance, da 80 Prozent von denen genetisch bedingt sind, monogen genetisch bedingt sind, dass wir wirklich A eine Diagnostik machen und dass wir B diese Patienten dem Krankenhaus-System zuführen und diese diagnostische Odyssee quasi übergehen und dass man dann diese Patienten zusammennimmt, um pathways und Therapien zu entwickeln. In dem Sinne vielleicht noch einen Punkt, einen letzten Punkt im Statement. Ich glaube, dass wir vom BMBF von der Verhinderungspolitik der Genomforschung in Deutschland wirklich reden können. Wir brauchen eine Partnerschaft im großen Sinne und großes Verständnis in Deutschland damit wir auch seltene Erkrankungen und so weiter zu dem normalen Gesundheitswesen zuführen können.

Volker Stollorz: [00:15:24]

Zwei Fragen vielleicht da noch einmal. Wissen wir eigentlich in Deutschland wieviel Genome, also komplett Genomsequenzierung, schon stattgefunden haben von Bundesbürgern?

Olaf Rieß: [00:15:32]

Wir wissen es nicht ganz genau. Wir haben eine Schätzung in dem klinischen Bereich. Nennen wir das kleine Genom, also die sogenannten Exome, würden wir schätzen maximal 20.000 Die wir haben und von Genomen die über europäische Förderung wohlgemerkt in der Regel finanziert wurden, haben wir vielleicht auch in der Größenordnung 3 bis 5.000. Wenn man also dagegen rechnet. Wir haben Patienten eben drei bis vier Millionen allein mit einer seltenen Erkrankung, dann die ganzen Tumorerkrankung, die ganzen Erkrankungen dazu kommen. Also da sind wir wirklich ein Entwicklungsland will ich mal so sagen.

Volker Stollorz: [00:16:06]

Genau und die zweite Frage wäre noch: Warum müssen wir das eigentlich selber machen? Man könnte ja auch die Datenbanken der Engländer, wenn die dort diese Daten erhoben haben. Was bringt uns das eigene Datenbanken zu haben?



Olaf Rieß: [00:16:16]

Ja, die Engländer haben wie gesagt ein anderes System. Dort wird alles zentral gemacht und wir werden ein sehr viel anwendungsorientierteres System haben wollen. Wir wollen also wissen auch wie reagiert ein Patient zum Beispiel auf Medikamente. Die Engländer warten auf ihren Befund mindestens zwei Jahre. Das geht an eine Forschungseinrichtung und dann kommt ein Befund irgendwann mal wieder. Man kann es sehr schwer zurückverfolgen. Also wenn bei uns ein Patient zwei Jahre auf den Befund warten würde, gäbe es einen ziemlichen Aufschrei. Das ist in der Regel ein Problem.

Hans-Hilger Ropers: [00:16:46]

Das ist ein Mengenproblem. Ich sagte gerade, keine Kohorte, die man untersuchen kann, die man sich denken kann ist gross genug, beileibe nicht groß genug. Das können Sie allein daran sehen wie viel Gene, menschliche Gene, gibt's – 20.000 ungefähr. Wie viele davon sind Krankheitsgene 4.000, give and take a few. Wie viel von den 20.000 Genen sind wahrscheinlich Krankheitsggene, fast alle 20.000. Warum? Weil die nämlich evolutionär konserviert sind. Das heißt Sie müssen wichtig sein. Mit ein bisschen Körnchen Salz kann man also sagen, wenn man die Gene nicht hat, hat man einen reproduktiven Nachteil. Sonst wären die Gene nicht mehr da. Aber die Gene sind da, nicht bloß bei den Affen, die sind bis zu den Wirbeltieren fast alle da. Kurz gesagt also man muss davon ausgehen, die Gene sind alle wichtig und mit dem Körnchen Salz kann man sagen es sind ja alle Krankheitsgene. Also haben wir nur 20, 25 Prozent aller Krankheitsgene bisher gefunden. Und ein Satz noch, wieviel Mutationen die krank machen haben wir den gefunden. Kann man genau sagen, kann man auf einer Website (Monarch) nachlesen. 80.000, nur 80.000 aller Varianten, die bisher gefunden sind, sind eindeutig krankheitsorientiert. Wieviel Varianten kann es geben. Einfach 3,2 Milliarden Mal drei ungefähr. So 10 Milliarden Basen-Paare gibt es und davon sind 80.000 bisher krankheitsassoziiert. Das zu dem Thema ob es noch etwas zu tun gibt.

Volker Stollorz: [00:18:05]

Das zu dem Thema was es noch was zu tun gibt. Ja gut dann. Frau Erdmann ihre Perspektive ist ja auch durchaus eine persönliche, weiß nicht, ob sie es kurz erzählen wollen.

Jeanette Erdmann: [00:18:16]

Ja, im Grunde genommen ist es beides ein bisschen. Als Forscherin beschäftige ich mich seit mehr als 20 Jahren mit komplexen Erkrankungen also den häufigen Volkskrankheiten und habe da im Grunde schon 2015 in einem Essay im Labor Journal zusammen mit Professor Schunkert angemerkt dass wir dabei sind unsere, man kann schon sagen führende Rolle mit der Genomforschung, zumindest bei den komplexen Erkrankungen, zu verlieren weil wir einfach im Grunde genommen ein bisschen fast schon neidisch auf die Kollegen in den USA in Großbritannien schauen die große Datensätze haben die wir in Deutschland einfach so nicht zur Verfügung haben. Und deswegen sagen wir mal kam es mir fast schon ein bisschen wie ein Offenbarungseid vor, als ich gelesen habe, dass Deutschland sich nicht an diesem europaweiten 1-Million-Genom-Projekt beteiligen wird. Man kann Sich fragen: Warum beteiligen wir uns nicht? Zum einen Es geht ja in diesem Projekt auch darum, dass man Daten nicht neu generiert, sondern zusammenlegt und eigentlich haben wir kaum etwas, das wir rein bringen können. Sie haben eben angesprochen: Wie viele Genome gibt es? Wir haben mit sehr viel Mühe im Rahmen des DZHKs 1200 Genome finanziert. Wir wollen die erste Referenzdatenbank für die deutsche Population öffentlich machen. Das hat uns sehr viel Anstrengung gekostet sehr viel Geld gekostet und was wir gelernt haben: dass letztendlich einfach das handhaben von diesen großen Datensätzen schon schwierig ist. Dazu braucht man Erfahrung und die gibt es noch nicht. Das



andere, wenn sie meine persönliche Erfahrung ansprechen: Ich habe eine seltene Erkrankung Ich habe eine Muskelerkrankung seit Geburt aber 45 Jahre lang letzendlich keine Diagnose. Ein bisschen war es wie eine Odyssee von Arzt zu Arzt und dann vor sechs, sieben Jahren habe ich dann über eine eigenfinanzierte Exom Sequenzierung die zugrunde liegende Mutation gefunden, es war am Ende gar nicht so schwierig. Mit ein bisschen googeln und ein paar Stichworte zu den Symptomen und dann das Exom dagegen gelegt, war die Identifikation relativ einfach und ich kann nur sagen: Das hat viel verändert. Deswegen kann ich nur unterstützen, dass Eltern, die ein Kind haben, das etwas auffällig ist, eine Diagnose wollen und möglichst schnell und Exom-Sequenzierung oder Gesamtgenom-Sequenzierung ist sicherlich ein probates Mittel.

Volker Stollorz: [00:21:00]

Jetzt ist es ja so, dass die Diagnose allein noch nicht die Therapie ändert. Gerade dann, wenn das noch gar nicht verstanden ist, was letztendlich diese Mutation dann im Einzelnen macht. Inwiefern hängen dann Diagnose und das weitere Leben dieser Patienten oder Patientinnen zusammen? Was bringt Ihnen die Diagnose allein?

Jeanette Erdmann: [00:21:18]

Die Diagnose. Zum einen ist es ein bisschen so, dass man, wenn man das möchte, eine Idee hat, wie das Leben weitergeht wie die Krankheit sich entwickelt im Vergleich. Dass man natürlich auch, sagen wir mal Maßnahmen ergreift, die vielleicht das Leben erleichtern. Ich glaube das ist nicht zwingend. Natürlich will man auch eine Therapie. Irgendwo ist der Druck da. Aber ich glaube es ist nicht alleine die Frage der Therapie. Es ist vor allen Dingen auch zu verstehen, was mit einem vorgeht, was passiert.

Volker Stollorz: [00:21:52]

Und nochmal nachgefragt: Warum haben wir in Deutschland genau das Problem und warum nehmen wir dann nicht teil? Woher kommt das? Haben Sie da bisher eine Hypothese bilden können? Das ist ja auch für Außenstehende wie mich immer wieder interessant, ich beobachte das ja auch, warum ist das so?

Jeanette Erdmann: [00:22:08]

Brutal könnte man sagen ist das Unverständnis bei den Politikern, zu begreifen worum es hier geht. Und es ist wirklich erstaunlich, was in anderen Ländern möglich ist was bei uns nicht möglich ist. Ich bin da auch ratlos. Ich kann es nicht verstehen. Es liegt auf der Hand, aber dass man sich weigert... Wir geben für so viele Dinge viel, viel Geld aus und das ist wirklich etwas wo wir den Anschluss verlieren.

Hans-Hilger Ropers: [00:22:35]

Ein Satz nur. Wenn ich es vergleiche, ich war lange Jahre in Holland. In Holland gibt es eine Dachorganisation für alle Patienten und für Familien. Die ist enorm stark und die treibt die Entwicklung hat die Entwicklung auch in Holland getrieben zum Beispiel haben die mich nach Holland geholt seinerzeit mal vor langer langer Zeit weil wir Diagnostik gemacht haben und das gibt's ja in Deutschland die gibt's ein bisschen Hamsa und dann gibt's da jede Menge verkleckert und sich zum Teil bekämpfende Patienten und Eltern Organisationen und daher. Und dann kommt natürlich die Story dazu Genetik ist ja gefährlich, wie Sie wissen.

Volker Stollorz: [00:23:11]



Dann würde ich gern den Vierten noch ins Spiel bringen Herrn Professor Michael Krawczak und sie ein bisschen die Frage: Es kommt ja nicht nur darauf an, dass wir Genome sequenzieren, sondern die wichtige Frage ist auch: Welche? Also wo lohnt es sich am meisten? Jetzt bei begrenzten Ressourcen, die wir nun mal haben, selbst bei 1000 Euro oder 5000 Euro mit Interpretationen und allem drum und dran. Also wo sollte, wenn in Deutschland vermehrt komplett sequenziert wird...vielleicht erklären Sie uns einmal kurz aus ihrer Sicht, welche Population wäre die richtige? Wo ist der größte Ertrag und wo vielleicht nicht und wo wird gesucht an der falschen Stelle?

Michael Krawczak: [00:23:46]

Wenn ich auch fünf Minuten habe, würde ich vielleicht mal ganz kurz erklären, weshalb ich hier stehe. Sie werden sich wundern, weshalb ein Mathematiker/Informatiker in dieser Veranstaltung ist. Ich bin auch Entwicklungsbiologe und Humangenetiker. Ich bin habilitiert für Humangenetik hat meine Sozialisation auch in solchen Instituten gehabt. Und aus der Sicht verstehe ich vollkommen das, was die beiden Humangenetiker hier sagen, nämlich dass diese genomische Medizin extrem hilfreich ist bei der Aufklärung der Ursachen von solchen seltenen Erkrankungen. In diesen pädiatrischen Fällen mit unklarer Ethologie und der Krebsversorgung, also in der Therapiesteuerung. Und das sind auch die Anwendungsgebiete wo eine Genom-Medizin in Deutschland wirklich fehlt und großen Sinn macht. Aber ich bin auch einer von denen, die ab 2000, als ich zurückgekommen bin nach Deutschland, in Kiel sehr involviert waren die Suche nach den genetischen Ursachen von Volkskrankheiten, also selbst auch beteiligt gewesen daran, ich habe diesen schmerzhaften Prozess miterleben müssen, dass da nicht ganz so viel zu holen war. Eigentlich hatte ich für mich persönlich das auch schon so ein bisschen ad acta gelegt, weil wir eben einfach mit der Erkenntnis leben mussten, dass bei den häufigen Volkskrankheiten eine Unzahl von genetischen Varianten gibt, die Einfluss haben aber jeder einzelne sehr wenig beiträgt und das Wirkungsgeflecht so kompliziert ist, dass wir es nicht verstehen werden. Und jetzt kam, das haben Sie ja sicherlich alle gesehen, vor einem Monat im Spiegel dieser Artikel das Gen-Orakel, wo jetzt plötzlich die Idee aufkommt, man könnte ja diese Informationen nehmen, um damit jetzt Prädiktion zu betreiben. Das heißt, aus den genetischen Informationen vorherzusagen, mit welcher Wahrscheinlichkeit bekommt jemand einen Herzinfarkt oder Diabetes. Und da muss ich ganz ehrlich sagen, habe ich mich dann wieder als Methodiker auf den Plan gerufen gefühlt, weil ich nebenbei auch noch ein Zentrum für klinische Forschung in Kiel leite und wir uns dort der evidenzbasierten Medizin sehr stark verpflichtet fühlen. Und wenn man dann liest, die genetische Wirklichkeit hat mit den Mendel'schen Regeln nichts zu tun, dann stehen einem da die Nackenhaare zu Berge. Sprich: An dieser Stelle muss man jetzt aufpassen, dass man dieses berechtigte Anliegen der Genom-Medizin nicht diskreditiert. Mit solchen Forderungen schon Embryonen darauf zu untersuchen, welche genetischen Prädisposition sie für Herzinfarkt hätten, oder noch schlimmer, ich weiß nicht, ob Sie es gesehen haben, ist die aktuelle Ausgabe von New Scientist. Da geht es jetzt darum, dass eine amerikanische Firma In-vitro-fertilisierte Embryonen auf ihre Intelligenz-Disposition testen. Da muss man sagen, dass das die Publikationen, auf denen das beruht, momentan methodisch nicht hergeben. Es gibt da zwei Kernprobleme. Das eine ist, das bringen wir schon unseren Studenten im zweiten Semester bei, wenn man einen diagnostischen Prädiktions-Test nutzen will und in die Versorgung bringen will, dann muss man einen vernünftig validieren. Vorher geht das nicht. Und das ist mitnichten mit diesen Tests bisher passiert. Das sind "Tests" in Anführungsstrichen, die entwickelt worden sind, opportunistisch aus existierenden Datenbeständen. Aber es hat sich niemand die Mühe gemacht auch nur ansatzweise zu klären, ob die denn tatsächlich das an Informationen liefern, was sie vermeintlich liefern. Und das zweite ist ein Thema, mit dem ich mich lange beschäftigt habe, schon vor zehn Jahren, ist die Frage der Nutzenbewertung. Was nützt diese Information denn eigentlich? Wird sie tatsächlich dazu führen, dass Menschen, die bisher nicht auf den Arzt gehört haben und weniger getrunken oder nicht geraucht haben, werden die jetzt ihr Verhalten drastisch ändern, weil sie wissen, dass ihr Risiko für einen Herzinfarkt nicht mehr fünf Prozent sondern zwölf Prozent ist. Da sind ernsthafte Zweifel angemeldet. Heißt in der Summe: Ich halte eine Genom-Medizin in den hier skizzierten Bereichen für extrem hilfreich, sinnvoll und wünschenswert und wir sollten uns auch alle gemeinsam stark dafür machen, dass es in Deutschland so stattfindet, wie es zum Beispiel in England stattfindet. Aber wir müssen aufpassen, dass man nicht das Kind



mit dem Bade ausschüttet und plötzlich Erwartungen weckt, bis hin zu wirklich ethisch zweifelhaften Strategien aufs Tapet bringen, die auf den ersten Blick sehr verlockend klingen. Ich glaube, wir hatten uns ja auch am Telefon unterhalten: Es ist ein Urbedürfnis des Menschen, das man natürlich mit möglichst wenig Aufwand etwas über sein Schicksal in zwanzig, dreißig Jahren wissen will. Aber auf diese Art und Weise wird sich das nicht erfüllen lassen, da sich die riesengroße Gefahr, dass wir das alles in einen Topf gerührt wird, wir am Ende unserem ernsten Anliegen, eine Genom-Medizin in Deutschland aus der Taufe zu heben, mehr schaden als nützen.

Volker Stollorz: [00:28:19]

Würde das heißen, dass Sie sagen: Für die häufigen Volkskrankheiten, wo man viele, viele Risiko-Gene findet mit kleinen Effekten, dass das so bleiben wird, dass wir keine Prädiktion, die für das Individuum relevant ist, haben werden oder kann es sein, dass wir durch große Kohorten, die wir dann verfolgen, irgendwann, nicht heute, aber vielleicht später doch vorhersagen können wann und ob?

Michael Krawczak: [00:28:40]

Ich will keine Methodendiskussion einsteigen, dafür ist das wirklich zu schwierig. Ich persönlich bin skeptisch, dass das in dieser Art und Weise funktionieren wird, einfach weil das mit den jetzigen Studien schon sehr weit ausgereizt ist. Aber ich lasse mich von allem überzeugen, dass ist ja das Wesen von Wissenschaft. Wenn tatsächlich nachgewiesen wird und zwar dann wirklich mit Standards und Kriterien, wie man sie in der evidenzbasierten Medizin anlegt, dass das funktioniert, dann werde ich das gerne glauben, aber bis das nicht passiert ist, würde ich die Finger davonlassen, dass vorzuschlagen als Teil einer Regelversorgung in Deutschland.

Volker Stollorz: [00:29:18]

Vielleicht noch einmal die Frage: In England, wenn ich das richtig verstanden habe, ist ja so, dass da vor allem pädiatrische Erkrankungen in Frage kommen, das heißt Kinder, die auf die Intensivstation kommen...

Hans-Hilger Ropers: [00:29:33]

Auch Erwachsene!

Olaf Ries: [00:29:35]

Alles aus dem Bereich "seltene Erkrankungen", so kann man das zusammenfassen.

Volker Stollorz: [00:29:38]

Genau und die Frage wäre dann: Was halten Sie für eine realistische Zahl, die wir in Deutschland, wenn wir so ein Projekt auflegen würden, analysieren könnten? Sie haben gesagt, drei bis vier Millionen sind seltene Erkrankungen. Wir haben mal gesagt 30 000 Kinder kommen sozusagen für eine Entzifferung ihres Erbgutes pro Jahr in Frage, wenn man von der Gesamtheit der geborenen Kinder in Deutschland ausgeht, 760.000, dann wären ungefähr 30 000 die da in Frage kämen, die Entwicklungsauffälligkeiten sofort zeigen, bei denen das Sinn ergeben könnte, wenn ich das richtig verstanden habe?

Hans-Hilger Ropers: [00:30:07]



So ungefähr das muss man alles mit Körnchen Salz nehmen diese ganzen Zahlen. Wie groß ist die Trefferwahrscheinlichkeit – das hängt natürlich davon ab, wie die Vorselektion der Patienten eben stattgefunden hat. Wenn kundige Leute dahin geguckt haben und sagen, das muss bestimmt etwas Genetisches sein. Und hat so eine definierte Kohorte, dann wird man viel mehr finden, als wenn man mal irgendjemand findet mit irgendwas, der irgendwie in irgendeiner Weise bisher abnormal, ist nicht wahr.

Olaf Ries: [00:30:34]

Vielleicht kann man es so zusammenfassen: Für die seltenen Erkrankungen, wenn wir die mal rausnehmen. Sie sagten drei bis vier Millionen. 80 Prozent davon sind genetisch bedingt, da gibt es recht gut belastbare Zahlen. Die anderen sind durch Infektionen beispielsweise bedingt. Das heißt, wir haben ungefähr drei Millionen, die man sicher sagen kann, mit einer genetischen Ursache. Von diesen drei Millionen können wir mit den heutigen Methoden, die wir anwenden, wenn wir das kleine Genom nehmen, ungefähr die Hälfte über die unterschiedlichen Erkrankungsgruppen lösen. Also sprich 1,5 Millionen. Das heißt aber auch 1,5 Millionen Patienten in Deutschland werden mit dieser Methode nie eine Diagnose bekommen und damit nie die Aussicht auf eine Zugehörigkeit zu einer Patientengruppe. Nie zu gucken: Das wird mich erwarten oder ich kann denjenigen ansprechen, weil der hat diesen Erfahrungsweg schon durchgemacht und für diese 1,5 Millionen glaube ich, ist es sehr wichtig, dass man Forschungsprogramme initiiert, weil man die eben nur mit Genom plus Exom und anderen Technologien lösen wird.

Volker Stollorz: [00:31:37]

Wobei man dann natürlich auch schnell in Dimensionen kommt: Wenn ich sage eine Million Population mal 1000 Euro oder 2000 Euro pro Genom, dann sind wir schon im Milliardenbereich. Ist das realistisch?

Hans-Hilger Ropers: [00:31:50]

Ich teile die Attitüde sehr stark von Herrn Krawczak. Man liest überall acht Prozent oder so haben seltene Krankheiten können sie bei Eurodis lesen, dass ist die Europäische Organisation für seltene Krankheiten. Also ick würde auf Berlinerisch sagen: Dit gloob' ich nich. Ja. Ich glaube, es ist weniger. Ich glaube man muss das, wie gesagt alles mit einem Körnchen Salz nehmen. Worüber wir uns sofort einig sind: Es dreht sich um große große Kohorten in unserer Bevölkerung. Da muss man dazu sagen, in jedem Jahr wo man die Diagnose nicht stellt, hat man das backlog. Die Leute leben lange und haben eine Diagnose Sie waren das Beispiel eben, nicht? Man hat eben eine Frage, die ist nicht erkannt. Also wir reden bestimmt über Millionen der in der Bevölkerung. Wenn man das ganze backlog berücksichtigt. Ich denke, wir sind tatsächlich in der Größenordnung von einigen Zehntausend. Wenn wir es pro Jahr rechnen.

Volker Stollorz: [00:32:49]

Vielleicht Können Sie noch mal kurz für alle die Kosten auseinander deklinieren. Wir reden hier von der Sequenzierung, dass sind rund 1000 Euro, das ist die reine Sequenz, die muss aber ja interpretiert werden, Datenbanken...

Olaf Ries: [00:32:58]

Aber sagen wir doch einfach mal zwei Milliarden. Also geben wir doch einmal die Zahl rein. Eine Milliarde für eine Millionen Sequenzierungen und dann noch Infrastruktur und Leute die das machen und so weiter. Also reden davon zwei Milliarden, das klingt wahnsinnig viel. Ich zitiere mal Clayton Kristensen das ist der einer der Star-Gesundheitsökonomen in Amerika, der die Obama Reform dort mit auf den Weg gebracht hat. Der hat in einem Buch geschrieben, dass aufgrund der fehlerhaften Diagnose in Amerika allein pro Jahr Kosten



entstehen, die unnütz sind, von 17 bis 23 Milliarden Dollar pro Jahr. Und er hat eigentlich drei, er nennt das "technological enablers", sprich das ist einmal die Telekommunikation. Eine verbesserte Bildgebung. Aber an allererster Stelle war es die genetische Medizin. Also Genom-Sequenzierung, die quasi helfen sollen, diese Kosten zu reduzieren, weil der Patient schneller früher die richtige Diagnose und damit auch die richtige Therapie bekommt. Und wenn man das runterbricht, selbst wenn man nur ein Fünftel von diesen 17 Milliarden einsparen würde, hätte man eigentlich schon das gesamte Programm finanziert.

Volker Stollorz: [00:34:08]

So. Feuer frei! Fragen?

Thomas Bleich: [00:34:30]

Dr. Thomas Bleich, ZDF Mainz, Redaktion "service täglich", volle Kanne, Vormittagsprogramm. Mich würde interessieren, wenn es international doch schon nicht nur in England so viele Datenbanken gibt, warum sind nicht mehr Forschungskonsortien, Verknüpfungen, Netzwerke auch international schon möglich, um einen Datenabgleich mit dem entsprechenden Erkenntnisgewinn stärker klinisch schon heute zu implementieren, jenseits von Forschung im Elfenbeinturm, sag ich mal so.

Jeanette Erdmann: [00:34:59]

Ich würde jetzt mal aus der Sicht des Forschers antworten: Das machen wir natürlich schon. Wir sind ja verknüpft mit Partnern in Großbritannien nutzen die UK Biobank, das ist eine öffentlich verfügbare Genomund klinische Phänotypen-Datenbank. Das machen wir ja schon. Es ist aber trotzdem natürlich so, wenn man selbst eigentlich wenig einbringt in so einer Kooperation, man ist einfach in der zweiten...Man ist irgendwie nur Zuschauer so ein bisschen. Man kann nutzen, aber letztendlich ist es anders, wenn man selbst auch investiert und reinbringt. Das ist, glaube ich, das Problem und viele Dinge... Ich meine das ist ja auch alles sagen wir mal ein Gesamt-Genom. Wir können es heute technisch durchführen auch zu einem vernünftigen Preis, aber die Auswertung zum Beispiel, das ist ja alles noch nicht fertig. Und da verliert man einfach so ein bisschen den Anschluss.

Michael Krawczak: [00:35:59]

Es gibt ja gerade dazu die Initiative, nennt sich mit Matchmaker-Exchange, die dafür sorgt, dass solche Datenbanken mit klinischen, genetischen Informationen vernetzt werden und man auf diese Art und Weise die Möglichkeit hat, auch in anderen Datenbanken weltweit zu suchen. Aber Beteiligung Deutschlands Fehlanzeige bislang.

Hans-Hilger Ropers: [00:36:20]

Um Ihnen zu illustrieren wie der Fortschritt im Moment ist inklusive Matchmaker Exchange vielleicht wird es jetzt ja ein bisschen besser. Im Mittel der letzten Jahre sind genau 200 weitere Krankheiten aufgeklärt worden. Ich hatte versucht zu sagen 25 Prozent kennen wir, den Rest kennen wir bisher nicht. Das gibt Ihnen die Dimension. Und genau was Frau Erdmann sagt, das stimmt natürlich völlig. Die Amerikaner haben hier, einige von Ihnen werden es wissen, Sie wissen Herr Bahnsen, Sie waren nämlich da, hat eine Veranstaltung hier eine Keystone Conference in Hannover ohne deutsche Beteiligung gemacht und von der Volkswagen Stiftung bezahlt im Übrigen. Das war ganz klar eine Veranstaltung um letzten Endes Deutschland auf Amerika zu fokussieren. Bitte, ihr braucht es ja nicht alles selber zu machen, liebe Damen und Herren. Wir sind ja dafür euch liefert mal alle eure Sachen ab. Und das ist genau in der Richtung wie Sie eben sagen: wenn man selbst nichts hat, dann ist man nichts.



Thomas Bleich: [00:37:14]

Wir haben hier auf der Konferenz auch viel über Big Data in der Medizin gesprochen. Wir wissen Die datenhungrigen Konzerne, die alle nur darauf warten eigentlich genau diese Sequenzdaten von uns zu bekommen. Eigentlich müssten die Ihnen doch schon längst die Türen einrennen und sagen "Wir helfen euch". Bring das Geld mit.

Volker Stollorz: [00:37:34]

Wie sieht es aus mit dem Datenschutz? Ich gebe mein Genom her. Wie bin ich sicher, dass Sie es nicht

Olaf Rieß: [00:37:38]

Das ist genau einer der Punkte, die ich Deutschland sehr anders sieht als viele andere. Die meisten Länder haben keine Bedenken die Daten in eine Cloud zu stellen. Wir in Deutschland sind da sehr restriktiv und ich glaube auch berechtigt restriktiv. Bei uns kann ein Patient sich wirklich darauf verlassen: Die Daten gehen nicht raus, es sei denn wir haben über eine Ermächtigung von Genehmigung von den Patienten quasi die Bewilligung, das in eine europäische Datenbank beispielsweise einzustellen. Die Firmen sind da außen vor. Ich glaube auch das ist gut, man soll nicht Profit von dem machen, was dann letztendlich generiert wird. Vielleicht noch den einen Punkt: Natürlich geben wir die Daten im europäischen Sinne dann quasi Lampen, wir bringen sie zusammen, aber für jedes dieser Forschungsprojekte hat man eigene Einwilligungserklärungen der Patienten. Also für diese sagen wir mal zehn Projekte bei mir brauche ich zehn unterschiedliche Einwilligungserklärungen. Das kann niemand mehr machen. Und für die Daten, die aus dem klinischen Setting kommen, bräuchte ich eine Person, die diese Daten alle reinstellt. Selbst wenn ich die Genehmigung habe, kostet mich, oder diese Person, eine Viertelstunde bis länger um klinische Daten zur linken. Das Geld haben wir schlichtweg nicht. Wir haben nicht das Geld die Daten zur Verfügung zu stellen. Da muss Forschungsprogramm rein.

Jeanette Erdmann: [00:39:04]

Wir haben über das DZHK diese 1200 Genome produziert. Die Daten liegen vor. Und wir hatten Interesse und auch das Einverständniserklärung der Probanden, dass wir das an gnomAD, das ist ja so eine große Datenbank aus den USA die mittlerweile 60000 bis 70000 Genome haben. Und wir wollten unsere Daten damit einschleusen, einfach damit wir sie auch öffentlich machen. Die hatten gar kein Interesse. 1200 Genome war für die zu viel Aufwand. Die haben uns abgesagt, freundlich, aber abgesagt.

Marcus Anhäuser: [00:39:39]

Marcus Anhäuser, ich bin freier Wissenschaftsjournalist. Verständnisfrage: weil sie eben davon sprachen, das kostet etwa 1000 Euro. Ich habe die Tage so einen Bericht gelesen über eine Firma, die bietet an Personen das kostenlos zu machen, wenn sie dann aber auch die Daten verwenden dürfen. Alternativen. Das steht einem dann völlig frei und die meinten dann, wenn es nicht gestattet wird, würde es 99 Euro Kosten. Machen die was anderes als Sie?

Hans-Hilger Ropers: [00:40:11]

Ganz unterschiedliche Dinge. Die Sache mit den 99 das ist ein definierter Satz von Markern. Wir reden hier über die Sequenzierung des ganzen Genoms also 2 * 3,2 Milliarden Bausteine und natürlich die Kosten beschränken sich nicht auf die reine Sequenzierung. Die reine Sequenzierung, da ist ungeheuer viel Luft drin. Da gibt's nämlich ein Monopol von der Firma Illumina. Und für die Freunde und die Leute die das im großen Stil machen wollen nämlich die ganze Bevölkerung, wie Genomics England. Die kriegen einen Tarif und ich kann die Zahlen nicht im Detail sagen, werden Sie mir nachsehen, aber ich kenne sie, die kriegen einen Tarif,



wo niemand mehr mithalten kann. Bei uns gibt's ja Bestrebung und gerade die Partei, die ist ja dafür alles immer in kleinen Einheiten machen zu lassen. Kleine mittelständische Unternehmungen und ist eigentlich dagegen, dass man nationale größere Institute macht. Das liegt einfach nicht in deren DNA. Genau. Aber das Argument, dass wenn man es groß macht, viel günstiger machen kann als jeder kleine Kauter, ist natürlich etwas Wunderbares. Wenn Sie mich fragen nämlich. Es gibt gute Gründe natürlich, andere Gründe, weshalb man sich konzentrieren muss. Standardisierung, alle dieselben Methoden, dieselbe Qualität von Daten, alles einführen in dieselbe Datenbank, alles völlig undenkbar. Wenn es hier hunderte Betriebe gibt, die hier und da mal ein bisschen sequenzieren.

Volker Stollorz: [00:41:38]

Aber wenn ich das jetzt nochmal umdrehe: Wie komme ich denn als Patient an die Stelle, die am kompetentesten ist? Wir sind jetzt in Tübingen. Schön, wenn ich in Köln wohne oder irgendwo und habe ein neugeborenes Kind, aber weiß ja nicht, wo jetzt das Zentrum sitzt. Also wie es in Deutschland im Moment, was ist State of the Art, wie komme ich als Patient oder als potenzielles Elternpaar mit einem Kind, wo unklar ist, was vielleicht dahinterstecken könnte, wie komme ich an die richtige Stelle?

Olaf Rieß: [00:42:03]

Für die seltenen Erkrankungen gibt es mittlerweile an fast jeder Universität, Universitätsklinikum ein Zentrum für seltene Erkrankungen. Also wenn ich erst einmal für mich herausgefunden habe, hier ist etwas Seltenes, was quasi der normale niedergelassene Arzt irgendwo nicht weiterkommt und es könnte in diese Richtung gehen. Dann haben wir eigentlich Strukturen geschaffen um uns dahin zu wenden. Dann ist die Frage, wo kriege ich eine umfassende Sequenzierung und die kann man so nicht beantworten, wenn man ehrlich ist. Weil das Krankenkassenvergütungssystem erlaubt uns nicht momentan selbst das kleine Genom quasi anzuwenden, weil man dann einen Wettbewerbsvorteil gegenüber anderen hätte. Man müsste also quasi so vier bis fünf, ich nenne das jetzt mal Gene, pro Jahr dürfen wir sequenzieren (übrigens mit Kosten gar nicht so schlecht, 2600 Euro kriegt man vergütet). Wir dürfen dasselbe im nächsten Jahr machen, im nächsten Jahr machen, im nächsten Jahr machen, im nächsten Jahr machen.

Volker Stollorz: [00:42:58]

Vier bis sechs, habe ich das richtig verstanden?

Olaf Rieß: [00:42:58]

2600 kriegen wir vergütet für ein sogenanntes kleines Panel also vier bis sieben Gene oder Entwicklungsverzögerungen im Kindesalter hat weit über tausend solche Ursachen. Also ich könnte hundert Jahre lang die Diagnostik jedes Jahr machen und abrechnen lege artis anstatt zu sagen "geben wir ihnen doch mal 4000 Euro und machen das gesamte Genom". Könnten wir machen, viel vernünftiger, dann wäre es abgeschlossen.

Volker Stollorz: [00:43:24]

Wenn ich das jetzt richtig verstanden habe, dann kann man als Niedergelassener, kann ich Tests in Auftrag geben die bestimmte Panel Testung sind.

Olaf Rieß: [00:43:31]



Jawohl.

Volker Stollorz: [00:43:31]

Und das kann ich dann öfter machen, und immer wieder machen.

Olaf Rieß: [00:43:34]

Genau, jedes Jahr

Volker Stollorz: [00:43:36]

Und das ist natürlich Unsinn, in dieser Perspektive.

Olaf Rieß: [00:43:37]

Richtig. Deswegen sagt aber, man kann Kosten einsparen.

Volker Stollorz: [00:43:40]

Das heißt aber, es gibt de facto auch Herschaften die daran ein Interesse haben, dass es so bleibt wie es ist weil sie ja dafür plädieren dass es sich sozusagen ändert.

Olaf Rieß: [00:43:47]

Ein bisschen das was Europa sagt Wir haben also sehr viele Niedergelassene, die natürlich so Hoch End Technologie sie ist teuer. Das machen wir uns nichts vor. Also so ein Gerät kostet Millionen momentan das High End Gerät. Und dann braucht man ein großes Team an Genomanalytikern dazu. Das muss man als Struktur aufrechterhalten. Das kann man natürlich nicht an jeder Einrichtung. Das ist klar und nur an sehr wenigen Stellen in Deutschland nimmt man dann eben diesen Genom-basierten Ansatzweg, der aber nicht über die Kassen vergütet wird.

Hans-Hilger Ropers: [00:44:16]

Aber genau diesem Papier steht: ein Systemwechsel ohne Extrakosten. Und das ist an sich eine sehr zurückhaltende Darstellung der Situation. An sich müsste die ganze Diagnostik enorm viel billiger werden, wenn man sich zu einem Systemwechsel entschließen würde.

Roman Stilling: [00:44:32]

Roman Stilling mein Name. Ich hab eine Frage für Herrn Rieß, und zwar hatten Sie in ihrem Eingangsstatement davon gesprochen, dass das BMBF eine Verhinderungspolitik betreibt. Könnte Sie das noch mal ein bisschen weiter ausführen, was sie da meinten genau?

Olaf Rieß: [00:44:46]

Also einmal Frau Erdmann hat man hat das angeführt, dieses Mega-Projekt also 18 europäische Nationen haben zugestimmt, bis 2022 eine Millionen Genomdaten zusammenzuführen, um die zugänglich zu machen



für die Analyse. Und den Vorteil haben eruirt: Deutschland hat sich bisher wirklich geweigert dort beizutreten. Wir haben mit Deutschland-Vertretern gesprochen, das BMBF. Es gibt keine Erklärung dafür. Wir haben gefragt, wie können wir das irgendwie machen. Dann war die Antwort: "Na Ihr macht doch Genome in der Klinik, speißt doch einfach eure klinischen Genome ein." Das kann natürlich nicht sein, dass wir aus der Krankenversorgung dann dort implementieren. Der andere Punkt: Es gibt, wissen Sie vielleicht, vor ein paar Jahren gab es das große Genomforschungsnetzwerk in Deutschland das NGFN. Das wurde damals durch BMBF quasi gefördert, war damals auch gut und erfolgreich. Das hat keine Renaissance erfahren, ist nie wieder aufgesetzt worden. Und wann immer wir mit dem BMBF reden mit vielen Verantwortlichen, es gibt nie ein Commitment, dass man sagt wir werden das aufsetzen. Der dritte Punkt vielleicht, der ist noch wichtig: Es gab einen langjährigen Streit zwischen DFG und BMBF über diese Nicht-Investition des BMBF in Strukturen zur Genomforschung. Also sprich Genomsequenzierzentren in Deutschland. Bis die DFG gesagt hat "Es reicht, wir verschlafen den Anschluss." Und hat in diesem Jahr im März vier große Verbünde in Deutschland gegründet, die dann für die DFG Projekte Genomenzentren sind. Auch da: BMBF gab's Konzeptpapiere – nicht umgesetzt. Warum? Wir wissen es nicht.

Jeanette Erdmann: [00:46:27]

Ich würde gerne das ergänzen, weil das stimmt. Das NGFN war erfolgreich. Das hat uns im Grunde genommen, auch meine Wissenschaft, sehr nach vorne gebracht. Es gibt da keine Förderung mehr. Es gab dann das iMed-Konzept da wollte man ein Systemmedizin oder will Systemmedizin in Deutschland etablieren. Aber in diesen Projekten war zum Beispiel die Generierung von neuen Daten nicht vorgesehen. Das ist ein bisschen schwierig. Das heißt, es gab eigentlich in den vergangenen Jahren keine Möglichkeit große Datensätze zu generieren und nur auf das sich zu beziehen was schon da war über das NFGN reicht dann auch häufig einfach nicht.

Heidrun Riehl-Halen: [00:47:15]

Ich bin Ärztin und Journalistin in der Gesundheitskommunikation bei Medizin Context. Herr Krawczak war der einzige der angesprochen hat, dass es halt eben auch kritische Stimmen gibt in Hinsicht auf Selektion. Stichwort: Krankenkassen-Untersuchungen sollen demnächst auf Down-Syndrom möglicherweise freigegeben werden. Das heißt, dass die Krankenkassen das bezahlen, die Tests. Inwieweit sind da vielleicht auch bei der Genom-Sequenzierung Risiken, dass man Selektion betreibt? Sie hatten es angesprochen. Wie wollen Sie damit umgehen? Ich sehe durchaus die Chancen auch. Das leuchtet ein. Bei den seltenen Erkrankungen, dass man durch die Diagnostik unheimlich viel verbessern kann und sogar auch volkswirtschaftlich da wahrscheinlich Leiden verhindern kann. Wie wollen Sie mit dem kritischen Punkt umgehen?

Olaf Rieß: [00:48:15]

Gerade letztes Wochenende hatten wir einen Kongress zu einer pränatalen Medizin in Deutschland. Da haben unsere klinischen Kollegen, die Gynäkologen, die Pränataldiagnostik machen, gezeigt wie die Daten für den Schwangerschaftsabbruch sich über die Jahre in Deutschland verändert haben. Die Daten für einen Schwangerschaftsabbruch nehmen generell ab in Deutschland. Doch. Trotz steigender Geburtenrate nehmen die ab und diese klinisch indizierten, spricht das ist der Teil, den Sie ansprachen, der ist ziemlich konstant, vielleicht leicht angestiegen, aber nur ganz marginal. Also ich glaube, man kann nicht sagen, dass es aufgrund der Genom-Medizin zu verstärkten Schwangerschaftsabbrüchen kommt.

Heidrun Riehl-Halen: [00:49:05]

Wenn man jetzt erst mal Tür und Tor öffnet und sagt "Das wird durch die Krankenkassen finanziert." Sie haben jetzt dargelegt, da sind wir noch lange nicht, dass es so weit geöffnet wird, dass man auch wirklich



jeder Genomen Sequenzierung angedeiht bekommt bzw. eröffnet wird für alle. Aber irgendwo kommt dann ja auch der Punkt der sozialen Erwünschtheit, so nach dem Motto "wer nicht sequenziert ist, kann nicht mitmachen im System". Wie will man diesem sicherlich auf lange Sicht irgendwie Punkt aber doch auch entgegentreten?

Hans-Hilger Ropers: [00:49:38]

Sie sprechen uns jedenfalls mir aus der Seele. Man darf das nicht freigeben. Man darf das aus verschiedenen Gründen nicht freigeben, aus diesen Gründen schon genannten Gründen. Weil sonst enorme Kosten mit minimalem Ertrag entstehen. Aber auch die Beherrschbarkeit aller dieser Fragen, Ihre Frage gehört dazu, ist natürlich sehr viel leichter gewährleistet, wenn es eben nur vier Zentren gibt, die tatsächlich die Sequenzierung machen und die wieder machen's genau nach denselben Standards und da kommt der ganze Tross eben dazu. Was meinen Sie was alles dahinter steht natürlich noch an klinischer Expertise? Das muss man ja auch nicht vergessen. Vielleicht eine Sache allerdings, wenn ich das als quasi Hollaender sage, ich vor 17 Jahren wie gesagt in Holland und ich bin da auch sozialisiert, ich kann das auch nicht verbergen. Ich sehe in Deutschland eben auch in Fragen natürlich die ich gut verstehe. Aber ich sehe eben doch Unterschiede solche Fragen würde ich Holland nie kriegen. Weil man da vielmehr die Erfahrung gemacht hat, dass der Konsens in der Gesellschaft es schon richten wird. Und hier ich weiß es nicht aber auf jeden Fall. Auf jeden Fall hat das dazu geführt, dass ich zum Beispiel mein Genom schon vor sechs oder acht Jahren oder so etwas sequenziert habe als es gerade eben ging. Und natürlich Ich könnte auch sagen Wir haben uns darüber schon ausgetauscht. Natürlich man findet immer was irgendwas Kleines hier und das was man so gern hört. Und so weiter aber im Wesentlichen was man findet ist dafür nichts findet. Das ist es und deshalb das ist eben auch eine gute Botschaft. Diese Angst davor, dass man vielleicht durch diese umfassende Untersuchung dann die ganze Zeit konfrontiert mit Sachen die man wirklich gar nicht wissen will die großenteils unbegründet.

Michael Krawczak: [00:51:29]

Der mit dem Wettbewerbswort Nachteil international den Datenschutz in Deutschland gestalten, das kann man natürlich machen, liegt aber nicht am Datenschutz per se, sondern an der eine Art und Weise wie wir es in Deutschland betreiben. Mit 16 Landesdatenschutzbeauftragten und einem Bundesdatenschutzbeauftragten und diesem ganzen Chaos das dadurch entsteht. Aber es gibt natürlich diese berechtigten Anforderungen, dass gerade diese Daten, die sind ja nicht umsonst in der EU Datenschutz-Grundverordnung als besonders schützenswert klassifiziert, auch geschützt werden. Und das unterstreicht meines Erachtens nochmals die Notwendigkeit, zwischen Krankenversorgung und Forschung zu trennen. Und an der Stelle gerade beim Datenschutz auch technisch und organisatorisch dafür zu sorgen, dass diese Daten dableiben, wo sie hingehören, nämlich in die Hände von Forschern, beziehungsweise von Menschen, die damit verantwortungsbewusst umgehen können. Aber auch das wird ja kontrovers in Deutschland diskutiert. Es gab im Frühjahr dieses Jahres in Berlin eine Veranstaltung zu dem Thema "Wie viel sollen eigentlich Teilnehmer an solchen Forschungsprojekten erfahren über ihre genetische Ausstattung?" Wir fahren in Kiel eine ganz restriktive Politik: gar nichts. Wir teilen im Forschungskontext nichts zurück, müssen uns aber gefallen lassen, dass das nicht wichtig wäre, weil es gibt hier das Recht auf informationelle Selbstbestimmung und so weiter. Aber ich glaube, man macht da ein riesengroßes Fass auf, wenn man wirklich anfangen würde, jetzt solche solch sensible Informationen in die Hände von Personen zu geben, einschließlich der Betroffenen selbst, die nicht unbedingt wissen, wie man damit umgeht und was es bedeutet, wenn man solche Daten in den Händen hält.

Rainer Kurlemann: [00:53:01]

Rainer Kurlemann. Ich bin auch freier Wissenschaftsjournalist. Ich habe eigentlich zwei Fragen. Ich habe nicht ganz verstanden, warum ich einen Vorteil dadurch habe, wenn ich den genetischen Defekt kenne der meine seltene Erkrankung auslöst, es aber dadurch keine neue Therapie gibt. Oder erhoffen Sie, dass es in weiteren



Folgeschritten auch neue Therapien dann geben wird. Die aber wahrscheinlich, weil es seltene Erkrankungen sind, wieder wenig Finanzierung finden? Das ist die eine Frage und die andere Frage ist: Wie sie eigentlich bei so geringen Datenmengen, gerade wenn es seltene Erkrankungen sind, das Problem der Kausalität lösen. Also das sie genau wissen genau dieser Gendefekt ist Ursache dieser Erkrankung.

Hans-Hilger Ropers: [00:53:42]

Zum Ersten: Da müssen Sie glaube ich die Leute fragen, die betroffen sind. Ich fand Frau Erdmann das sehr schön gesagt und genau so habe ich es erfahren in vielen Jahren wo ich nämlich auch ein großes Institut geleitet habe was eben gerade diese Art Krankenversorgung gemacht hat. Ich sage es mal salopp. Ich habe sie nicht gezählt, wie viele Mütter mir wirklich buchstäblich um den Hals gehangen haben und gedankt haben dafür, dass ich denen endlich eine Diagnose hab verkaufen können. Das ist wirklich das kann man überhaupt nicht ermessen, wenn man nicht selbst in der Situation ist. Das war nur der erste Teil.

Michael Krawczak: [00:54:17]

Ich kann den zweiten Teil beantworten.

Jeanette Erdmann: [00:54:19]

Ich wollte Sie unterstützen. Dieses Gefühl, man gehört zu einer Gruppe und ist nicht alleine. Das ist etwas was einen in dem Moment hilft. Und ich würde gerne noch einmal auf Sie eingehen, was Sie Ihnen gesagt haben. Ob man diese genetischen Daten an den Patienten zurückgibt, weil er vielleicht nicht informiert. Ich finde unbedingt, das soll man. Aus meiner Erfahrung heraus, kenne ich mittlerweile etliche weltweit, vor allem aus den USA, Patienten mit Mutationen, die diese Erkrankungen haben wie ich. Die sind so gut informiert die tauschen sich über Facebook in solchen geschlossenen Gruppen so detailliert über ihre genetischen Befunde aus. Ich kann mir gar nicht vorstellen, dass in Deutschland Patienten gibt die so gut informiert sind und das geht. Die sind informiert die haben nicht Biologie studiert nicht Genetik studiert überhaupt nicht. Aber die informieren sich und unterhalten sich da sehr informiert und... Ich kenne das. Warum sollte man diese Daten zurückhalten

Michael Krawczak: [00:55:25]

Ja genau, wir könne ja Dinge auch kontrovers sehen. Ich wollte nur auf die zweite Frage schnell antworten. Die Antwort ist relativ einfach, wenn sie irgendwo auf der Welt einen Patienten sehen, mit dem gleichen Krankheitsbild, der an genau der gleichen Stelle, in genau dem gleichen Gen eine Mutation trägt und der Krankheitsphänotyp nahezu identisch ist, dann ist das fast ein Beweis der Kausalität. Weil es einfach Apriori so unwahrscheinlich ist, dass das passiert. Wenn Sie selbst eine Handvoll gleich gelagerte Fälle, die sich auf molekularer Ebene sehr ähnlich sind, eigentlich die Kausalität aufgedeckt haben.

Roman Stilling: [00:55:59]

Roman Stilling nochmal ich habe eine Frage ans gesamte Panel. Sie hatten vorhin gesagt, man darf es nicht freigeben. Ich möchte aber trotzdem die ketzerische Frage stellen warum nicht, gäbe es da nicht eigentlich ein Schatz zu heben? Ich spreche von der Freigabe direct consumer. Das ist ja in vielen anderen Ländern anders. Ich selber hab mir Zugang zu so einem SNP Array verschafft und sehe da so ein bisschen auch mein Recht auf informationelle Selbstbestimmung. Ich will das wissen, gäbe es da nicht wirklich eine kritische Masse an Personen, denen man die Sequenzierung sozusagen anbieten könnte und mit den Daten dann auch sinnvoll forschen könnte. Selbst wenn es gesunde Personen sind, die aber einfach ein Interesse daran haben irgendwie die Forschung zu unterstützen?



Olaf Rieß: [00:56:41]

Ich möchte zwei kurze Antworten geben zu den SNP Arrays, wie sie das nennen, 23andMe usw. Es gibt eine Forscherin in Amerika, die hat ihr Genom, also ihr identisches an fünf Firmen geschickt und alle fünf Firmen sind zu anderen Aussagen gekommen. Die hat ein erhöhtes Tumorrisiko, und so weiter. Das zeigt wie vorsichtig man sein muss, weil sich jeder auf unterschiedliche Datensätze bezieht. Das ist wieder der Punkt den Herr Krawczak gemacht hat, multifaktoriell und so, ganz vorsichtig. Zweiter Punkt. Ich habe mein Genom nicht sequenzieren lassen, also im Gegensatz. Ich denke ich kann mit Genom-Daten gut umgehen. Das war die erste Frage als wir die Maschinen bei uns im Institut hatten, komm Chef ran. Ich habe drei Töchter, wie sagt man so schön, im reproduktiven Alter sind. Ich stell mir schwer vor mich zu sequenzieren, Daten zu haben, die vielleicht irgendwo ein Risiko für meine künftigen Enkel darstellen. Aus dem Grunde hab ich gesagt, ich eine Aufklärungspflicht meinen Töchtern gegenüber, ich würde die Schwangerschaften beunruhigen, weil man dann immer sagt: Mensch vielleicht kommt was auf mich zu. Das ist mein Grund, warum ich sage vorsichtig nicht in jedem Stadium und dann bewusst.

Volker Stollorz: [00:57:58]

Ich glaube, dass ist eine ganz wichtige Aussage, weil natürlich nicht nur der, der sich testen lässt betroffen ist, sondern familiär oder in der Verwandtschaft auch Menschen, die es vielleicht nicht wissen wollen oder auch noch nicht wissen wollen.

Hans-Hilger Ropers: [00:58:09]

Ich habe natürlich bevor ich mein Genom sequenziert und analysiert habe. Habe ich natürlich auch gefragt. Ich habe drei Kinder, zwei Söhne und eine Tochter. Die alle schon ein bisschen älter und der erste ist so outgoing und so ein Tycoon der sagte: Natürlich tust du das, du erzählst mir bitte alles was da gefunden worden ist. Der nächste sagte: Ach weißt du, ich verstehe nicht so viel davon, du wirst das schon richtig machen. Und dann hab ich noch eine Tochter und die ist in Holland an der Universität in Leiden und die sagte: Bist du sicher, dass alle Daten, die da rauskommen wirklich unter Verschluss sind und mich nie erreichen werden. Da habe ich gesagt: nein. Dann sagte sie: Dann bin ich dagegen. Dann hat sie ein Jahr dran rumgedacht und hat sie gesagt: ich bin doch nicht mehr dagegen und dann habe ich es gemacht.

Volker Stollorz: [00:58:56]

Also da möchte ich nochmal gerne nachfragen. Ich möchte, zum Beispiel mit familär betroffenen meine eigene Krankheit klären. Aber was ist mit den anderen Befunden, die möglicherweise im Genom drin stecken, die aber nicht bezogen auf die Diagnostik, die jetzt gerade ansteht. Was ist damit, was machen Sie da? Wird das kommuniziert oder nicht?

Jeanette Erdmann: [00:59:13]

Das ist in der Tat wirklich nicht so einfach. Aus eigener Erfahrung kann ich sagen, nachdem ich die Mutation gefunden habe, wo ich gedacht, das ist für meine Erkrankung verantwortlich. Hatte ich dann natürlich eine Liste von Mutationen in anderen Genen und habe auch die ersten mir näher angeguckt und angefangen zu googlen was man da vielleicht kennt. Ich habe das nach drei, vier Varianten aufgehört. Weil ich gedacht habe: das willst du nicht wissen. Vor allen Dingen, was man merkt als Wissenschaftler, wenn wir Exomsequenzierung machen, in Familien und eine Mutation finden, dann sind wir natürlich immer eher so ein bisschen gebiased weil wir denken, wir wollen ja die Mutation mit der Erkrankung in Verbindung bringen.



Wenn man jetzt selbst da sitzt mit seinen eigenen Daten, dann fängt man an: Nee, ach so, nee will man nicht, nee das ist doch nicht so sicher. Das ist schwierig.

Olaf Rieß: [01:00:10]

Es gibt eine Reihe von Genen, die wir nennen: Therapie- und Präventionsrelevant. Das sind die familiären Tumorgene. Jeder hat BRCA1 und BRCA2 von Angelina Jolie gehört. So in dieser Gruppe, das sind Kardiomyopathien, also genetisch bedingte Erkrankungen des Herzens, wo man Erregungsleitungsstörungen und so weiter hat. Also Prävention auch mit treffen kann und das sind einige wenige Stoffwechselerkrankung. Die Amerikaner nennen das "actionable genes". Wir nennen das Zusatzbefunde. Wir teilen die mit, wenn es gewünscht wird. Es wird vorher darüber aufgeklärt. Diese Krankheitsgruppen gibt es oder diese Gen-Gruppen, möchten sie darüber aufgeklärt werden. Dann gibt's ein Informationsblatt dazu, wird angekreuzt, dann teilen wir es nicht per schriftlich mit, sondern wir sagen: Wir haben etwas gefunden, würden Sie bitte in eine genetische Beratung kommen. Dann kommen diese Personen in eine Beratung. Wir haben diese Strategie entwickelt. Ich würde sagen ungefähr 80 Prozent aller unserer Ratsuchenden, die also zum Genom weitere Untersuchung machen möchten, die möchten das gern wissen.

Michael Krawczak: [01:01:18]

Es ist ganz wichtig, zu unterscheiden zwischen dem klinischen Kontext. Das heißt, wenn die genetischen Untersuchungen im klinischen Kontext stattfinden und die Betroffenen sowieso schon im Kontakt mit Humangenetikern sind oder ob es sich um Forschungsprojekte handelt. Was ich vorhin meinte mit dem nicht mitteilen, das bezieht sich auf Forschungsprojekte. Da hat jeder die Gelegenheit zu sagen, ich mache da mit oder ich mache nicht mit.

Volker Stollorz: [01:01:41]

Dann würde ich gerne noch eine Schlussrunde machen. Wie gesagt, wir haben ja hier vor Herrn Ropers vorgelegt, "Medizinische Genomsequenzierung: Warum Deutschland nicht länger abseits stehen darf". Vielleicht ganz kurz von jedem: Was muss passieren, in der Forschungsförderung und in der klinischen Versorgung, um sozusagen Deutschland nicht länger abseits stehen zu lassen?

Olaf Rieß: [01:02:02]

Wir brauchen große Daten, wir erzählen immer über diese Maschine Learning, Artificial Intelligence, jeder spricht über selbstfahrende Fahrzeuge, aber wir brauchen das auch in der Medizin. Wir brauchen gute saubere Daten, um Prädiktion, dann letztendlich Therapieentwicklung zu machen. Statement One. Statement Two ist sehr provokativ. Mehrere von ihnen haben gefragt, warum investiert das BMBF nicht und wir haben keine Erklärung, trotz jahrelangen Diskussionen. Meine zweite Hypothese sagt folgendes: Wir müssten einen Großteil der Forschungsförderung des BMBF wegnehmen, müssten es ans BMG geben, damit mit BMG direkt Gesundheitsforschung finanzieren kann. Vielleicht tut sich dann was in diesem Apparat, der zu starr geworden ist.

Volker Stollorz: [01:02:51]

Haben Sie Herrn Spahn schon gefragt?

Olaf Rieß: [01:02:53]



Der wäre begeistert, da bin ich ziemlich sicher.

Jeanette Erdmann: [01:03:04]

Ich kann im Grunde genommen hier nur zustimmen. Ich habe das Gefühl wir brauchen unbedingt neue Förderlinien für auch die komplexen Erkrankungen. Ich will jetzt nicht Mono-Gen gegen Komplex irgendwie auseinander oder gegeneinander ausspielen. Aber wir brauchen einfach, um da in der Zukunft dabei sein zu können, weitere Fördermittel.

Michael Krawczak: [01:03:29]

Ich kann das nur unterstützen. Ich glaube es braucht einfach ein Augenmaß an dieser Stelle. Was ist Forschung? Da gebe ich ihnen vollkommen Recht, auch im Bereich der komplexen Erkrankungen gibt es viel zu erforschen. Die nächsten Generationen müssen ja auch noch was zu tun haben. Aber in dem Moment, wo man darüber spricht, dass man das in irgendeiner Art und Weise in die Versorgung übertragen will, kann das nur evidenzbasiert passieren. Da braucht es allerdings auch noch jede Menge Forschungsanstrengungen. Dafür ist meines Erachtens im BMBF überhaupt noch kein Feeling da, das notwendig ist.

Hans-Hilger Ropers: [01:04:00]

In anderen Ländern, zum Beispiel in England, ist das alles in einer Hand. Es gibt wie Sie wissen, National Health Service und es gibt eine direkte Verbindung zwischen dem riesen staatlich geförderten, von Cameron damals inaugorierten "Genomics England" Programm, fast eins zu eins in die Regelversorgung übergeleitet worden ist. Bei uns, wie Sie wissen, hält sich die Bundesregierung vollkommen zurück, bei allem was Ärzte betrifft. Weil es ja den bekannten Sicherstellungsauftrag gibt. Den gibt es schon in erster Variante schon seit dem Ersten Weltkrieg, nochmal wieder erneuert und so weiter. Und immer, wenn es, gerade bei Genetik, was kontrovers ist und gerade eine CDU, meine liebe CDU, die will sich natürlich schon gar nicht an diese Sachen die Finger verbrennen. Also sind die ganz froh, dass sie sagen können: Ärzte regelt ihr mal! Die Ärzte werden gar nichts regeln. Wie gesagt, die sind für die Versorgung zuständig und in der Versorgung ist Forschung ein Fremdwort, das gibt's eben gar nicht. Es gibt die Sache mit dem Innovationsfonds, das ist ja einmal so ein kleines Pilotprojekt. Das bedurfte enormer Anstrengung, lässt sich nicht wiederholen. Also die ganze Sache, obwohl sie nicht bloß ein Nullsummenspiel ist, sondern ein Gewinnspiel für alle Seiten wäre, wenn man einen Systemwechsel herbeiführen würde, wird nur gehen wenn die Bundesregierung von oben, sich wirklich dazu ermannt, eben einmal eine Investition zu tätigen, in die entsprechenden Zentren für seltene Erkrankungen und soweit die Infrastruktur herzustellen, dann trägt es sich von alleine. Aber ohne das, wird sich nichts bewegen und ich hoffe, dass sie das kommunizieren.

Volker Stollorz: [01:05:35]

Gut, dann möchte ich erst mal den Panelisten herzlich danken, dass sie sich die Zeit genommen haben. Ich möchte Ihnen danken, dass sie hier waren. Ganz kurz zur Info, das jetzt aufgezeichnete und ja auch gestreamte Press Briefing wird sozusagen verschriftlicht. Das heißt, das Transkript von diesem Press Briefing wird auch verfügbar werden im Internet oder für sie auch. Und wer möchte kann hier noch diese kleine Studie von Herrn Ropers bekommen und wenn sie jetzt noch Fragen haben, individuell gerne an die Kollegen, die hier sind stellen. Vielen Dank.



Ansprechpartner in der Redaktion

Volker Stollorz

Redaktionsleiter und Redakteur für Medizin und Lebenswissenschaften

Telefon +49 221 8888 25-0 E-Mail redaktion@sciencemediacenter.de

Impressum

Die Science Media Center Germany gGmbH (SMC) liefert Journalisten schnellen Zugang zu Stellungnahmen und Bewertungen von Experten aus der Wissenschaft – vor allem dann, wenn neuartige, ambivalente oder umstrittene Erkenntnisse aus der Wissenschaft Schlagzeilen machen oder wissenschaftliches Wissen helfen kann, aktuelle Ereignisse einzuordnen. Die Gründung geht auf eine Initiative der Wissenschafts-Pressekonferenz e.V. zurück und wurde möglich durch eine Förderzusage der Klaus Tschira Stiftung gGmbH.

Nähere Informationen: www.sciencemediacenter.de

Diensteanbieter im Sinne RStV/TMG

Science Media Center Germany gGmbH Schloss-Wolfsbrunnenweg 33 69118 Heidelberg Amtsgericht Mannheim HRB 335493

Redaktionssitz

Science Media Center Germany gGmbH Rosenstr. 42–44 50678 Köln

Vertretungsberechtigte Geschäftsführer

Beate Spiegel, Volker Stollorz

Verantwortlich für das redaktionelle Angebot (Webmaster) im Sinne des §55 Abs.2 RStV

Volker Stollorz

