

Multiomik-Analyse der Nationalen Kohorte (NAKO)

Eine bevölkerungsspezifische repräsentative Genomdatenbank als Treiber für Forschung und Wirtschaft in Deutschland

Bevölkerungsspezifische Genomdatenbank

Eine nationale Genomdateninfrastruktur bietet enorme Chancen für die wirtschaftliche Entwicklung und den medizinischen Fortschritt zum Wohle der Patienten und der akademischen und privatwirtschaftlichen Forschung in Deutschland. Zu diesem Zweck sind gezielte Investitionen, auch unter Nutzung von Public-Private-Partnerships (PPP), ideal geeignet.

Für die volle Ausschöpfung dieses Potenzials ist der gleichzeitige Aufbau einer bevölkerungsspezifischen Genomdatenbank geboten, die die Normalbevölkerung in unserem Land widerspiegelt. Eine Besonderheit ist die Tatsache, dass bereits über 200.000 biologische Proben aus einer einzigartigen Langzeit-Bevölkerungsstudie, der sogenannten NAKO-Gesundheitsstudie, zur Verfügung stehen. Diese Proben könnten mit überschaubarem Aufwand zeitnah nutzbar gemacht werden und Deutschland aus dem Stand an die Spitze der internationalen Genomforschung führen.

Nutzen für Patienten und Gesundheitssystem

Mit der Förderung der Genomik und der Multiomik als tragende Säule einer neuen medizinischen Zeitrechnung wird ein besonderer Beitrag zur Verbesserung der Patientenversorgung geleistet.



Bei einer konsequenten Integration der diversen Nutzungsszenarien genomischer Technologien werden sich diese in absehbarer Zeit **effizienzsteigernd und kostensenkend auf das Gesundheitssystem** auswirken. Beispielsweise durch **schnellere Behandlungswege und die Vermeidung von Fehl- und Überbehandlungen**.



Molekulares Tumorprofiling ermöglicht präzisere, personalisierte Krebstherapien und **verbessert insbesondere in fortgeschrittenen Erkrankungsstadien die Behandlungsergebnisse**. Studien zeigen, dass **bis zu 37 % der Krebspatienten genetische Veränderungen** aufweisen, die gezielt therapierbar sind.¹ Besonders die Integration von modernen Methoden basierend auf einer minimal-invasiven blutbasierten Analytik, die umfassende Tumordaten liefern kann, unterstreicht das Potenzial der Technologie.



Rund 80 Prozent der **Seltenen Erkrankungen** sind genetisch bedingt. Für die Patienten vergehen oft **viele Jahre bis zu einer gesicherten Diagnose**. Die Genomische Diagnostik, die eine umfassende Analyse aller Veränderungen im Erbmateriale ermöglicht, kann diesen **Prozess erheblich beschleunigen**.

Nutzen für den Studien-, Forschungs- und Wirtschaftsstandort

Die Einrichtung einer Genomdatenbank durch die Sequenzierung der NAKO-Proben steigert die Attraktivität Deutschlands als pharmazeutischer Studien- und Forschungsstandort im globalen Wettbewerb.



Die Nutzbarmachung von genomischen und multiomischen Daten für die private Forschung führt zu **Spillover- und Rückkopplungseffekten**. Das bedeutet, dass weiteres **Innovationspotenzial und Investitionen sektorenübergreifend attrahiert** werden. Genomdatenbanken beflügeln die Forschung und bieten zugleich erhebliche wirtschaftliche Vorteile. Dies zeigen die **Erfahrungen mit vergleichbaren Projekten in der ganzen Welt**, darunter die finnische FinnGen-Initiative, die UK Biobank im Vereinigten Königreich, die PRECISE-Studie in Singapur, oder die Studien im Rahmen des Danish National Genome Center.



Eine in den USA im Auftrag der American Society of Human Genetics durchgeführte Studie kommt zu dem Ergebnis, dass sich **öffentliche Investitionen in Höhe von einem US-Dollar in die Genomik und in Bereiche, die diese Technologie nutzen, mit einem Return on Investment von 4,75 USD zusätzlich generierten Bundessteuern auszahlen.**ⁱⁱ Im Zeitraum der Studie, dem Jahr 2019, sind in den USA bis zu 850.000 neue Arbeitsplätze in diesem Sektor entstanden.



Bei der Entwicklung eines neuen Therapeutikums können Kosten in Höhe mehrerer Milliarden Euro entstehen. Die Herausforderung dabei ist, dass neue Wirkstoffe nur in ca. 10 Prozent der Fälle auch als Medikament zugelassen werden. Wird beim **Studiendesign und der Antragsstellung genetische Evidenz** eingesetzt, haben diese Studien eine um das **2,6-fache höhere Erfolgsquote.**ⁱⁱⁱ Die Möglichkeit der Nutzung von Daten aus einer deutschen Genomdatenbank könnte die **Attraktivität klinischer Studien in Deutschland somit signifikant erhöhen.**



Groß angelegte Kohortenstudien schaffen einen F&E-Hub, indem sie wertvolle genetische Daten bereitstellen, die für Pharma- und Biotechnologieunternehmen, Universitäten und Forschungseinrichtungen unverzichtbar sind. Diese Daten beschleunigen die Identifizierung von Biomarkern und die Entwicklung personalisierter Therapien, insbesondere in Bereichen der Gen- und Zelltherapien und weiterer ATMPs (Advanced Therapeutic Medicinal Products). Durch die enge Verzahnung von akademischer Forschung und Industrie entstehen Synergien, die die medizinische Forschung vorantreiben und internationale Investoren anziehen. **Dies positioniert Deutschland als führendes Innovationszentrum für personalisierte Medizin und schafft eine makroökonomische Sogwirkung für F&E-Investitionen.**

Handlungsempfehlung

In Großbritannien wurden für die Sequenzierung von 500.000 Genomen zwischen den Jahren 2019 und 2020 noch ca. 230 Millionen Euro veranschlagt. Dazu trugen der gemeinnützige Wellcome Trust, die britische Regierung und eine Koalition der Unternehmen Amgen, AstraZeneca (AZ), GlaxoSmithKline (GSK) und Johnson & Johnson (J&J) anteilig mit 50 Millionen Pfund Sterling, 80 Millionen Pfund und 100 Millionen Pfund bei.

Dank Illumina's technologischer Innovation sind die notwendigen Aufwendungen in der Zwischenzeit drastisch gesunken. Für die Sequenzierung der noch nicht sequenzierten 200.000 Proben der NAKO würden auf Grundlage heutiger Marktpreise aller Voraussicht nach nur noch Aufwendungen in Höhe von ca. 50 Millionen Euro¹ entstehen.

200.000 NAKO-Proben	Staatliche Investition	Zu erwartende private Investition
Genomsequenzierung	EUR 40m (80 Prozent)	EUR 10m (20 Prozent)
Genomsequenzierung und Multiomics	EUR 85m (50 Prozent)	EUR 85m (50 Prozent)

Dieser relative Kostenvorteil könnte in weitere Erkenntnisgewinne mittels moderner Multiomik-Analysemethoden investiert werden, zur Generierung umfassender Daten zu Transkripten, Proteinen und epigenetischen Veränderungen. Die Analyse zur Korrelation dieser Daten bietet ein enormes Potential, komplexe Erkrankungen zu entschlüsseln und zu therapieren. Die dabei anfallenden Datenmengen wären noch vor einigen Jahren kaum praktikabel nutzbar gewesen. Mit der zunehmenden Etablierung von künstlicher Intelligenz (KI) basierten Analysemethoden, ließe sich nun genau jene Datengrundlage erheben, die Big Data Analytics und Machine Learning-Algorithmen benötigen, um neue Zusammenhängen, Wechselwirkungen und potenzielle Diagnose- und Therapieansätze zu entdecken.

Das Gesundheitsdatennutzungsgesetz, das Medizinforschungsgesetz, das Modellvorhaben Genomsequenzierung und die Nationale Pharmastrategie sind wichtige und vielversprechende regulatorische Eckpfeiler für einen zukunftsfähigen Forschungs- und Pharmastandort Deutschland. Die Erhebung einer umfangreicher Multiomik-Datengrundlage kann den nächsten Schritt darstellen, um Deutschland im globalen Wettbewerb für biotechnologische Forschung und Entwicklung in eine Spitzenposition zu bringen.

Die Sequenzierung der NAKO-Proben und somit die Etablierung einer bevölkerungsspezifischen Genomdatenbank kann nun schnell und verhältnismäßig kostengünstig umgesetzt werden und somit einen signifikanten und nachhaltigen Beitrag zu unserem Wirtschaftswachstum und zur Attraktivität Deutschlands als Pharma- und Studienstandort leisten. Public-Private-Partnerships mit forschenden Pharmaunternehmen sind hierbei der Schlüssel, um staatliche Investitionen zu ergänzen.

¹ Alle in dieser Kommunikation genannten Preise sind unverbindliche Prognosen und stellen kein Angebot im Rechtssinne dar. Sie dienen ausschließlich Illustrationszwecken. Änderungen und Irrtümer sind vorbehalten.

Über Illumina

Illumina ist Marktführer in der Entwicklung, Herstellung und Implementierung integrierter Lösungen für die detaillierte Untersuchung und Analyse von Genomen – von der Probenvorbereitung über die Sequenziergeräte bis hin zu Software- und Cloud-Lösungen für die Interpretation der erhobenen Daten. Wir sind so einer der zentralen Partner, Wegbereiter und Förderer des Deutschen Gesundheitswesens im Bereich der Genommedizin. Täglich nutzen Tausende von WissenschaftlerInnen und KlinikerInnen, darunter auch PharmazeutInnen und DiagnostikerInnen beispielsweise in den Bereichen Onkologie und Seltene Erkrankungen, unsere Lösungen und Dienstleistungen, um Krankheiten zu diagnostizieren, maßgeschneiderte Therapien zu ermöglichen und zu entwickeln und zukunftsweisende Studien voranzutreiben. Darüber hinaus verfügt Illumina über eine 20-jährige Expertise in der Unterstützung von groß angelegten genomischen Projekten, darunter die zuvor erwähnten UK Biobank und PRECISE in Singapur, und weitere, wie NashBio an der US-Amerikanischen Vanderbilt University in Nashville, Tennessee.

ⁱ Boos, L., Wicki, A. The molecular tumor board—a key element of precision oncology. *memo* **17**, 190–193 (2024). Abrufbar unter: <https://doi.org/10.1007/s12254-024-00977-7>

ⁱⁱ Tripp, S., & Grueber, M. *The Economic Impact and Functional Applications of Human Genetics and Genomics*. Report commissioned by the American Society of Human Genetics and produced by TEconomy Partners, LLC. May 2021. Abrufbar unter: <https://www.ashg.org/wp-content/uploads/2021/05/ASHG-TEconomy-Impact-Report-Final.pdf>

ⁱⁱⁱ Minikel, E.V., Painter, J.L., Dong, C.C. *et al.* Refining the impact of genetic evidence on clinical success. *Nature* **629**, 624–629 (2024). Abrufbar unter: <https://doi.org/10.1038/s41586-024-07316-0>