

# Was die Post-Genomics-Ära für die Privatsphäre bedeutet

Bastian Greshake und Philipp Bayer

29.12.2011

# Overview

- 1 A short history of Genomics
  - In the beginning...
  - Modern Genomics
- 2 Aktueller Nutzen und Missbrauch?
  - Allgemeines
  - Öffentliche Daten
- 3 Fallbeispiele
  - Ein Nobelpreis ist keine Garantie...
  - Sorry, Kids
- 4 Die Zukunft
  - DNA lacht über dein Moore's Law
- 5 The End
  - ATG...

In the beginning...

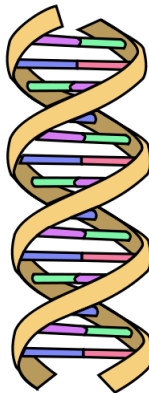
# DNA?

- Rezept zur Kopiererzeugung

In the beginning...

# DNA?

- Rezept zur Kopiererzeugung
- Struktur 1953 entschlüsselt (Watson & Crick)



In the beginning...

# DNA Sequenzierungen?



```

2. Shell
>realmo solon hba subunit alpha
TTCTTCAGTTTCATTTCTGAGATTATTACAGGTCAATCAAGGAGCRAATGAGTCTGACAGCAGGG
ACAAATCTGTGGTCAATGCTTCTGGGCGAGATTAAAGCAAGGCGACATGCTCGGCGCTGAGGCTTT
GGGAGGATGCTGACTCTTACCCCGAGACTAGACCTACTTCTCCACTGGGCTGACCTGAGCCCCGCG
TCTGCCCACTCAGAGCATGGAGGCGTCATCATGGGTGCATTTGGTANTGCTGTCGACTGATGGAG
ACCTCGTGGGGGAGTGAAGTGGTCTCAGCGATCTGCACGCTTCAGAGTGGCGTTGACCTGGAACTT
CAGATTCTGTCCCAACATCTTGTCACTTGGCTATTCACCTTCCTGCGGATTTCACCTCCGAGGTG
CACATTGCTGTGGTAATTCCTTGACGCTTGTCCGCTGCCCTGGCTGACAAATACAGATAGACCTC
ATGAGTCCAAATTTGGACTCCAGTTCTCTGCTCTGTTTATCACAATAAACAGGCAATGATG
>danio rerio hba subunit alpha
AACAGCTTTTCTGAGAAACCTCACTTGAGAAAAAGAGACGACCGATGAGTCTCTGTATACGGACA
AGGCTGTTGTTAAGGCCATCTGGGCTAGATCAGCCCCAGGCCGATGAATTTGGTGTGAGCCCTCGC
CAGATGCTGACCGTCACTCCAGACCAAGACCTATTCTCTATTGGGCTGACTTGAGCCCTGGGTCT
GGTCCGCTGAGAGACGCGAAGACTATCATGGTGGCTCGGCGAGCTGTTTCARAATAGACACC
TTGTGGAGGACTGGCGGCTGAGCGACTCCATGCTTCAGCTGCGTGTGACCCGGCACTTCRA
GATCTGTACACAGTGTGATTTGGTCTGCGGCTCTCTCCCTGACAGCTTCACCCCTGAGGTTCA
GTGTCAGTGCACAGTTCTTTAATACCTGGCCCTGGCTCTCTGAGAGTACCGTAACTCCAGAG
GATATTACTGACGACACACTGTGGGCACTTTACCACTCATGCATGATGCTGATGAATTTCTC
ATTAAAGGCAAGACTAAAAAAGAAAAA
hba.fasta (END)
  
```

- Lesbarmachen der Basen-Abfolge

In the beginning...

# DNA Sequenzierungen?



```

2. Shell

>realmo solon hba subunit alpha
TTCTTCAGTTTCATTTCTGAGATTATTACAGGTCAATCAAGGAGCRAAATGAGTCTGACAGCAGGG
ACAAATCTGTGGTCATGGCTCTCTGGGCGAGATTAAAGCAAGGCGACATGCTCGGCGCTGAGGCTTT
GGGAGGAGTACTGCTGCTCTTACCCCGAGCTAGACCTACTTCTCCACTGGGCTGACCTGAGCCCCGGC
TCTGCCCGCTCAGAGCATGGAGGCTCATCATGGTGCAATTGGTARTGCTGCTGGACTGATGGAGC
ACCTCGTGGGGGAGTGAAGTGGTCTCAGCGATCTGACGCTTCAGAGCTGCGGCTTGACCTGGAACTT
CAGATTCTGTCCCGACATCCTTGTACCCCTGGCTATTCACTTCCCTGCGGATTTCACCTCCCGAGGTG
CACTTGTGTGGTAATTCCTTGCAGCCTTGTCCGCTGCCCTGGCTGCAAAATACAGATAGACCTC
ATGAGTCCAAATTTGGACTCCAGTTCTCTGCTCTGTTGTTATCAGAAATAACAGGCAATGATG

>danio rerio hba subunit alpha
AACAGCTTTTCTGAGAAACCTCACTTGAGAAAAAGAGACGCGCGATGAGTCTCTGTATCGGACA
AGGCTGTTGTTAAGGCCATCTGGGCTAGATCAGCCCCAGGCCGATGAATTTGGTGTGAGCCCTCGC
CAGATGCTGACCGTCACTCTCAGACCAAGACCTATTTCCTCATTTGGGCTGACTTGAGCCCTGGGCTC
GTCCCGTGAAGAGCAGCGAAAGACTATCATGGTGCGCTGCGCGAGCTGTTTCAGAAATAGACGCC
TTGTGGAGGACTGGCGGCTGAGCGACTCCATGCTTCAGGCTGCGTGTGACCCGGCAGCTCAG
GATCTGTACACAGTGCATTGTGGTCAAGCCGCTCTTCCCTGAGACTTCACCCCTGAGGTTACG
GTGTCAGTGCACAGTTCTTTAATACCTGGCCCTGGCTCTCTGAGAGTACCGTAACTCCAGAG
GATATTACTGACGACACACTGTGGGCACTCTTACACTCATGCATGATGCTGATGAATTTCTC
ATTAAAGGCGACAGCTAAAAAAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAGAG
hba.fasta (END)
  
```

- Lesbarmachen der Basen-Abfolge
- Erste benutzbare Methode: 1977 von Frederick Sanger

In the beginning...

# DNA Sequenzierungen?



```

2. Shell
>realmo salor hba subunit alpha
TTCTTCAGTTTCTTTCTGAGATTATTACAGGTCAATCAAGGAGCRAAATGAGTCTGACACGAGGG
ACAAATCTGTGGTCAATGCTTCTTGGGCAAGATTAAAGCAAGGCGATGTCTCGGCGCTGAGGCTTT
GGGAGGAGTACTGCTCTTACCCCGAGCTAAGACCTACTTCTCCACTGGGCTGACCTGAGCCCCGGC
TCTGCCCGCTCAGAGCATGGAGGCGTCATCATGGTGCAATTGGTARTGCTGTCGGACTGATGGAG
ACCTCGTGGGGGAGTGAAGTGGTCTCAGCGATCTGACGCGCTTCAGCTGCGGTTGACCTGGAACTT
CAGATTCTGTCCCAACATCTTGTCAACCTGGCTATTCTACTTCCCTGCGGATTCTACTCCCGAAGTG
CACTTGTGTGGTAATTCCTTGCAGCCTTGTCCGCTGCCCTGGCTGACAAATACAGATAGACCTC
ATGAGTCCAAATTTGGACTCCAGTTCTCTGCTCTGTTGTTATCACAARAATACAGGCAATGATG
>danio rerio hba subunit alpha
AACAGCTTTTCTGAGAAACCTCACTTGAGAAAAGAGAGCGACCGATGAGTCTCTGTATCGGCA
AGGCTGTTGTTAAGGCCATCTGGGCTAGATCAGCCCCAGGCCGATGAATTTGGTGTGAGGCCCTCGC
CAGATGCTGACCGTCTACCTCAGACCAAGACCTATTCTCTATTGGGCTGACTTGAGCCCTGGGTCT
GGTCCGCTGAGAGCAGCGAAGACTATCATGGTGCGCTCGGCGAGCTGTTTCAAAATAGACGCC
TTGTGGAGGACTGGCGGCTGAGCGACTCCATGCTTCAGCTGCGTGTGACCCGGCACTTCA
GATCTGTACACAGTGTCTTGTGTCATCGCATGCTCTTCCCTGAGACTTACCCCTGAGGTTCA
GTGCTAGTGCACAGTTCTTTAATACCTGGCCCTGGCTCTCTGAGAGTACCGTAACTCCAGAG
GATATTCTAGTGCACAGCTGTGGGCACTTTACACTCATGCATGATGCTGATGAATTTCTC
ATTAAAGGCAAGACTAAAAAAGAAAAA
hba.fasta (END)
  
```

- Lesbarmachen der Basen-Abfolge
- Erste benutzbare Methode: 1977 von Frederick Sanger
- Im gleichen Jahr: Erstes Genom (von Bakteriophage PhiX174) komplett sequenziert (5386bp).

# Das Human Genome Project

- Start: 1990



# Das Human Genome Project

- Start: 1990
- Abschluss: 2001

# Das Human Genome Project

- Start: 1990
- Abschluss: 2001
- Kosten: ~ \$3 Milliarden

# Weitere Humangenomik



- 2008: Genom von James Watson komplett sequenziert

# Weitere Humangenomik



- 2008: Genom von James Watson komplett sequenziert
  - In 2 Monaten

# Weitere Humangenomik



- 2008: Genom von James Watson komplett sequenziert
  - In 2 Monaten
  - ~ 3 Millionen USD

# Heute

- Kosten für komplettes, menschliches Genom: ~ USD 10.000

# Heute

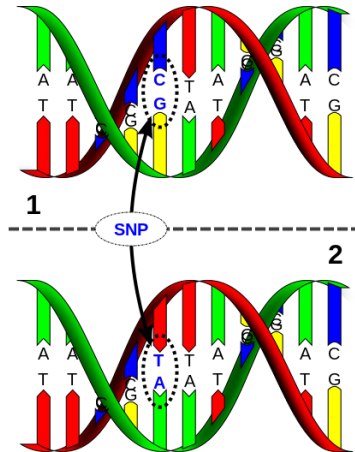
- Kosten für komplettes, menschliches Genom: ~ USD 10.000
- Menschliches Exom (alle in Protein übersetzten Bereiche): USD 999

# Heute

- Kosten für komplettes, menschliches Genom: ~ USD 10.000
- Menschliches Exom (alle in Protein übersetzten Bereiche): USD 999
- Direct-To-Customer (DTC) SNP-Analysen: ~ USD 99



# SNPs



Quelle: <http://en.wikipedia.org/wiki/File:Dna-SNP.svg>

# Gesundheit

- Risikoeinschätzung (Alzheimer, Parkinsons, Krebsarten...)

# Gesundheit

- Risikoeinschätzung (Alzheimer, Parkinsons, Krebsarten...)
- Überträger von Erbkrankheiten? (Hämochromatose)

# Gesundheit

- Risikoeinschätzung (Alzheimer, Parkinsons, Krebsarten...)
- Überträger von Erbkrankheiten? (Hämochromatose)
- Pharmakogenomik

# Forensik

- DNA Fingerprinting

# Forensik

- DNA Fingerprinting
- Vorhersage von Merkmalsausprägungen (Haar- & Augenfarbe)

# Forensik

- DNA Fingerprinting
- Vorhersage von Merkmalsausprägungen (Haar- & Augenfarbe)
- Vaterschaftstests / Genealogie

# Personalisierte Werbung?

- 2011: VISA reicht Patent für personalisierte Werbung aufgrund von genetischen Informationen ein



# Personalisierte Werbung?

- 2011: VISA reicht Patent für personalisierte Werbung aufgrund von genetischen Informationen ein
- Allerdings noch nicht umgesetzt

# DTC Gentests

- 23andMe hat über 100.000 Kunden

# DTC Gentests

- 23andMe hat über 100.000 Kunden
- Immer mehr davon veröffentlichen ihre Daten im Netz

Nebenwirkungen?

# Nebenwirkungen

- Erlaubt Open Science auf verschiedenen Plattformen
  - Genomera / DIYgenomics
  - openSNP

# Nebenwirkungen

- Erlaubt Open Science auf verschiedenen Plattformen
  - Genomera / DIYgenomics
  - openSNP
- Austausch zwischen „Betroffenen“ und „Experten“

# Nebenwirkungen

- Diskriminierungspotential
  - Arbeitgeber
  - Versicherer
  - ...

# Nebenwirkungen

- Diskriminierungspotential
  - Arbeitgeber
  - Versicherer
  - ...
- Personalisierte Werbung (siehe *VISA*)

# Nebenwirkungen

- Diskriminierungspotential
  - Arbeitgeber
  - Versicherer
  - ...
- Personalisierte Werbung (siehe *VISA*)
- Wissen über genetische Variation ist nicht statisch



# Nebenwirkungen

- Diskriminierungspotential
  - Arbeitgeber
  - Versicherer
  - ...
- Personalisierte Werbung (siehe *VISA*)
- Wissen über genetische Variation ist nicht statisch
- Genetische Informationen verraten mehr über Verwandte als ihnen vielleicht recht

Ein Nobelpreis ist keine Garantie...

# James Watson

- Mutmaßlich Träger einer APOE4-Variante

Ein Nobelpreis ist keine Garantie...

# James Watson

- Mutmaßlich Träger einer APOE4-Variante
- Variante assoziiert mit Late Onset Alzheimers

Ein Nobelpreis ist keine Garantie...

# James Watson

- Mutmaßlich Träger einer APOE4-Variante
- Variante assoziiert mit Late Onset Alzheimers
- Watsons Genom an der entsprechenden Stelle geschwärzt

Ein Nobelpreis ist keine Garantie...

# James Watson

- Mutmaßlich Träger einer APOE4-Variante
- Variante assoziiert mit Late Onset Alzheimers
- Watsons Genom an der entsprechenden Stelle geschwärzt

Wenige Monate nach Veröffentlichung...

Ein Nobelpreis ist keine Garantie...

# James Watson

## LETTERS

### On Jim Watson's *APOE* status: genetic information is hard to hide

*European Journal of Human Genetics* (2009) 17, 147–149;  
doi:10.1038/ejhg.2008.198; published online 22 October 2008

Genotype Imputation: *Security through Obscurity* funktioniert  
nicht

Sorry, Kids

# @gedankenstuecke und Verwandte

Durch Veröffentlichung meiner DTC-Ergebnisse ist  
nachvollziehbar:

Sorry, Kids

# @gedankenstuecke und Verwandte

Durch Veröffentlichung meiner DTC-Ergebnisse ist nachvollziehbar:

- Meine Eltern & Kinder haben (leicht) erhöhte Risiken für:



Sorry, Kids

# @gedankenstuecke und Verwandte

Durch Veröffentlichung meiner DTC-Ergebnisse ist nachvollziehbar:

- Meine Eltern & Kinder haben (leicht) erhöhte Risiken für:
  - Rheumatoide Arthritis

Sorry, Kids

# @gedankenstuecke und Verwandte

Durch Veröffentlichung meiner DTC-Ergebnisse ist nachvollziehbar:

- Meine Eltern & Kinder haben (leicht) erhöhte Risiken für:
  - Rheumatoide Arthritis
  - Morbus Basedow

Sorry, Kids

# @gedankenstuecke und Verwandte

Durch Veröffentlichung meiner DTC-Ergebnisse ist nachvollziehbar:

- Meine Eltern & Kinder haben (leicht) erhöhte Risiken für:
  - Rheumatoide Arthritis
  - Morbus Basedow
  - Morbus Crohn

# @gedankenstuecke und Verwandte

Durch Veröffentlichung meiner DTC-Ergebnisse ist nachvollziehbar:

- Meine Eltern & Kinder haben (leicht) erhöhte Risiken für:
  - Rheumatoide Arthritis
  - Morbus Basedow
  - Morbus Crohn
  - Brustkrebs

Sorry, Kids

# @gedankenstuecke und Verwandte

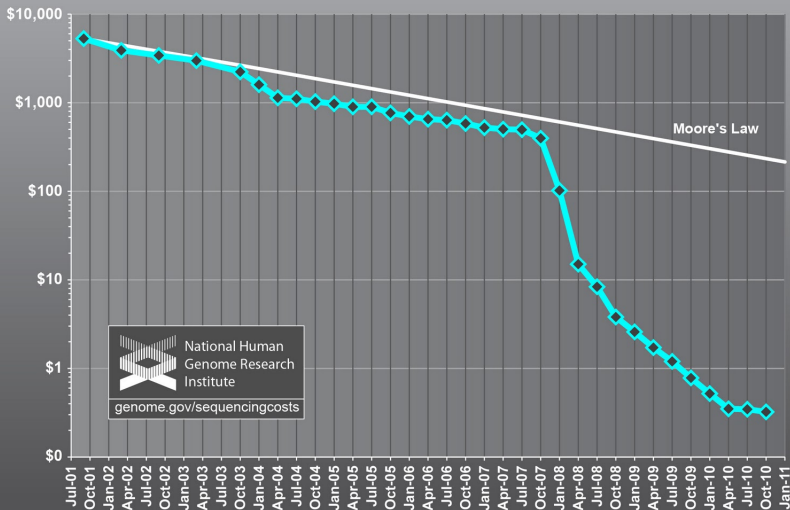
Durch Veröffentlichung meiner DTC-Ergebnisse ist nachvollziehbar:

- Meine Eltern & Kinder haben (leicht) erhöhte Risiken für:
  - Rheumatoide Arthritis
  - Morbus Basedow
  - Morbus Crohn
  - Brustkrebs
  - Prostatakrebs
  - ...

# Selbst Schuld?

Wer sein Genom frei zugänglich macht, der muss sich  
ja auch nicht wundern(?)

## Cost per Megabase of DNA Sequence



# Verfügbarkeit von gen. Daten

- 2012/2013: 1000 Dollar-Genome



# Verfügbarkeit von gen. Daten

- 2012/2013: 1000 Dollar-Genome
- Preise für DTC-Tests fallen ebenfalls (von 1000 auf 100 in 5 Jahren)

# Verfügbarkeit von gen. Daten

- 2012/2013: 1000 Dollar-Genome
- Preise für DTC-Tests fallen ebenfalls (von 1000 auf 100 in 5 Jahren)
- Genomsequenzierungen werden üblich bei medizinischen Untersuchungen

# DNA is here to stay

- Eine Frage der Zeit bis von jedem DNA verfügbar ist

DNA lacht über dein Moore's Law

# DNA is here to stay

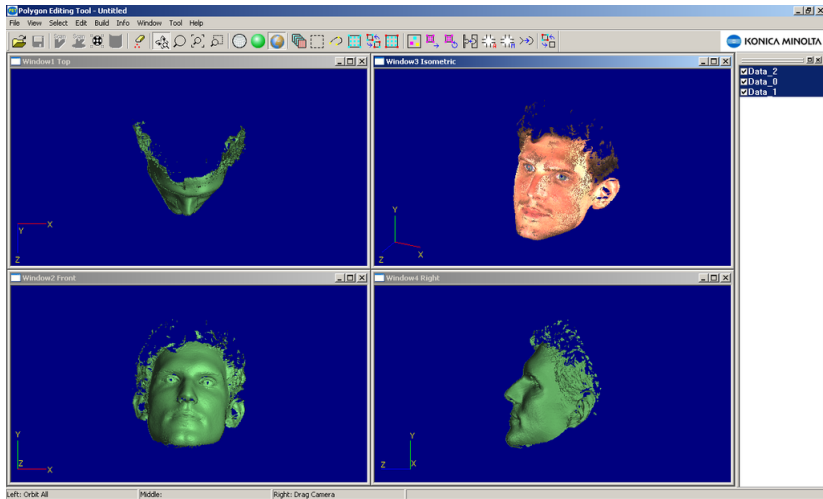
- Eine Frage der Zeit bis von jedem DNA verfügbar ist
- DTC-services können nicht überprüfen von wem eingesendete Proben stammen

# DNA is here to stay

- Eine Frage der Zeit bis von jedem DNA verfügbar ist
- DTC-services können nicht überprüfen von wem eingesendete Proben stammen
- Neue biologische Methoden finden neue Zusammenhänge

DNA lacht über dein Moore's Law

# Ein Beispiel



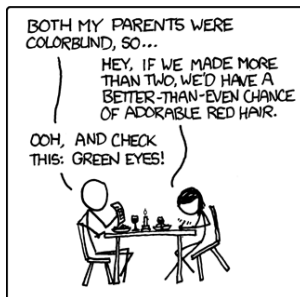
ATG...

# Zusammenfassung

- DNA von/für alle wird kommen
- Veröffentlichungen der Daten haben Nebenwirkungen
- Die Frage ist: Wie geht man damit um?
- Bringen Gesetze hier etwas? (GINA, GenDG)

ATG...

...TGA



TRIVIA: 30% OF BIOLOGIST FIRST DATES  
DISINTEGRATE INTO MAKING PUNNETT SQUARES.

Vielen Dank!