

Künstliche Intelligenz in der humangene- tischen Patienten- versorgung



gfh

BVDH

Dr. Bernd Auber

GfH-Kommission „Künstliche Intelligenz“ mit Unterstützung durch den BVDH-Vorstand

In vielen Medizinbereichen entlastet KI bereits den Versorgungsalltag, auch in der Humangenetik. Nichts desto trotz werden gerade hier die Grenzen des KI-Einsatzes besonders sichtbar und weisen dabei auf weitgehendere, strukturelle Herausforderungen im deutschen Gesundheitssystem hin.

Künstliche Intelligenz (KI) wird in der medizinischen Versorgung mit erheblichen Erwartungen verknüpft.¹ Sie soll Prozesse beschleunigen, Fachpersonal entlasten, Diagnosen präzisieren und wachsende Datenmengen beherrschbar machen. Vielversprechend sind etwa Ergebnisse aktueller Studien hinsichtlich KI-Unterstützung beim Mammografie-Screening² oder in der Diagnose von Bronchialkarzinomen³, wo große Bilddatensätze analysiert werden. Auch in der Humangenetik, wo beispielsweise in der Hochdurchsatz-Sequenzierung enorme Datenvolumina entstehen, werden KI-Systeme seit mehreren Jahren erprobt und auch schon im klinischen Alltag eingesetzt.^{4,5}

Zwischen technischer Leistungsfähigkeit und einer tatsächlichen Verbesserung der Patientenversorgung besteht jedoch häufig eine Lücke. Viele Studien basieren auf vorhandenen Datensätzen oder kontrollierten Testbedingungen und zeigen, dass Algorithmen definierte Aufgaben rechnerisch gut lösen. Ob sich dadurch Behandlungsqualität, Sicherheit oder Arbeitsbelastung im Klinikalltag verbessern, ist damit nicht belegt.^{1,6} Zudem kann die Implementierung neuer Prüf- und Dokumentationspflichten zusätzliche Arbeitslast erzeugen.⁷ Effizienzgewinne sind daher nicht automatisch gegeben.

Ärztliche Verantwortung und Nachvollziehbarkeit von KI-erzeugten Daten

In Deutschland verbleibt die diagnostische und haftungsrechtliche Verantwortung bei der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt. KI-Systeme sind rechtliche Hilfsmittel. Eine ärztliche Letztentscheidung setzt daher voraus, dass Entscheidungswege fachlich nachvollziehbar sind.

Moderne KI-Systeme – insbesondere große Sprachmodelle – operieren jedoch häufig als „Black Box“. Medizinische Anwendungen zeigen weiterhin Inkonsistenzen, Halluzinationen und kontextabhängige Variabilität in den Ergebnissen.⁸

Hinzu kommt ein strukturelles Validierungsproblem: Wenn KI-generierte Primär- oder Zwischendaten nicht dauerhaft gespeichert werden, ist eine nachträgliche Qualitätsprüfung unmöglich. Eine aktuelle Publikation beschreibt dieses Problem am Beispiel KI-gestützter Gesprächsdokumentation: Werden vollständige Transkripte aus haftungsrechtlichen Gründen gelöscht, bleibt lediglich das KI-generierte Endprodukt zurück – ohne überprüfbare Datengrundlage.⁹

Eine ärztliche Verantwortung, die sich auf die formale Freigabe eines nicht transparent zustande gekommenen Ergebnisses beschränkt, steht in einem Spannungsverhältnis zu den Anforderungen an Sorgfalt und Rechenschaftspflicht.

Molekulargenetische Diagnostik: Hohe Komplexität, begrenzte Standardisierbarkeit

Die Interpretation genetischer Varianten folgt etablierten Leitlinien, wie den ACMG-Kriterien. Diese beruhen auf der integrativen Bewertung funktioneller Daten, Populationsfrequenzen, Segregationsanalysen, Literaturbefunden und klinischem Kontext.

Automatisierte Systeme können einzelne Schritte unterstützen – etwa die Priorisierung potenziell relevanter Varianten oder die strukturierte Literaturrecherche. Auch die KI-gestützte Analyse von Patientenbildern bei der genomischen Auswertung kann diagnostisch hilfreich sein.¹⁰ Systematische Analysen zeigen jedoch, dass solche Systeme zwar Zusatzinformationen liefern, die klinische Gesamtbewertung aber nicht ersetzen. So verbessern algorithmische Ansätze zwar die Bewertung von Varianten, lösen jedoch das Grundproblem begrenzter Evidenz nicht.¹¹

Seltene Erkrankungen als strukturelles Datenproblem

Ein erheblicher Teil humangenetischer Diagnostik betrifft Seltene Erkrankungen (SE). Internationale Initiativen zeigen, wie schwierig es ist, für SE ausreichend robuste Vergleichsdaten zu generieren.¹²

KI-Modelle benötigen große, repräsentative Trainingsdatensätze, während SE per Definition durch geringe Fallzahlen gekennzeichnet sind. Hinzu kommt die weiterhin unzureichende Diversität genetischer Referenzdatenbanken.¹³ Modelle, die auf selektierten oder überwiegend nicht repräsentativen Populationen trainiert wurden, können systematische Verzerrungen aufweisen.

Analysen aus anderen medizinischen Bereichen zeigen, dass solche Modelle bestehende Versorgungsungleichheiten reproduzieren oder verstärken können.¹⁴ Bei SE mit ohnehin begrenzter Evidenzbasis verschärfen sich diese Risiken zusätzlich.

Generative KI in der genetischen Beratung

Generative KI kann in der genetischen Beratung als zusätzliche Informationsquelle für Beratende und Patientinnen und Patienten dienen und perspektivisch Beratungsprozesse strukturieren.¹⁵ Zudem haben sie das Potential, genetische Informationen verständlicher bereitzustellen, Betroffene effizienter auf Beratungsgespräche vorzubereiten und somit ihre Selbstbestimmung und eine informierte Entscheidungsfindung zu unterstützen.¹⁶

Gleichzeitig bleibt die Evidenz für patientenrelevante Verbesserungen begrenzt. Die genetische Beratung ist geprägt von komplexen individuellen Risikoabwägungen, ethischen Implikationen und emotional belastenden Situationen. Ob generative KI hier tatsächlich zu einer qualitativ besseren Entscheidungsfindung beiträgt, ist bislang nicht systematisch geklärt.

Grad der Digitalisierung in Deutschland

Ein entscheidender struktureller Faktor ist der geringe Digitalisierungsgrad des deutschen Gesundheitswesens. Internationale Vergleiche weisen auf Defizite bei Interoperabilität, Datenstandardisierung und strukturierter elektronischer Dokumentation hin.¹⁷ Dass der Digitalisierungsgrad von Patientendaten noch lange auf einem niedrigen Niveau bleiben wird, zeigt beispielsweise die geringe Akzeptanz der elektronischen Patientenakte in Deutschland.¹⁸

KI-Systeme setzen jedoch strukturierte, konsistente und maschinenlesbare Daten voraus. In der Praxis liegen relevante Informationen vielfach als Freitext, PDF-Dokument oder in nicht interoperablen Insellösungen vor. Für die Humangenetik bedeutet dies, dass phänotypische Angaben, Verlaufsdaten und familiäre Konstellationen nur eingeschränkt maschinenlesbar vorliegen.

Die Leistungsfähigkeit eines Algorithmus hängt unmittelbar von der Qualität seiner Eingabedaten ab. In einem fragmentierten IT-Umfeld steigt das Risiko unvollständiger oder inkonsistenter Datensätze. Für Ärztinnen und Ärzte entsteht damit eine zusätzliche Unsicherheit: Sie müssen Ergebnisse prüfen, deren Datenbasis unter Umständen selbst lückenhaft ist.

Zwischen Erwartung und Evidenz

KI kann in der Humangenetik unterstützende Funktionen übernehmen, etwa bei Datenpriorisierung, Bildinterpretation und strukturierter Dokumentation. Die aktuelle Evidenz belegt jedoch keine automatischen Effizienz- oder Qualitätsgewinne im klinischen Alltag.

Begrenzte Versorgungsvalidierung, strukturelle Datenknappheit bei SE, mögliche Verzerrungen in Trainingsdatensätzen, intransparente Entscheidungswege und eine noch unzureichend digitalisierte Infrastruktur führen zu einer komplexen Ausgangslage.

In einem Fachgebiet mit hoher diagnostischer Komplexität und weitreichenden Konsequenzen für Patientinnen, Patienten und Familien muss Validierung Vorrang vor Implementierung haben. Technologische Dynamik ersetzt nicht die Notwendigkeit nachvollziehbarer und rechtlich tragfähiger Entscheidungsprozesse.

Kosten

Die Implementierung von KI in der humangenetischen Patientenversorgung ist mit erheblichen Investitions- und Folgekosten verbunden. Neben der Lizenzierung von Software sind leistungsfähige IT-Infrastruktur, sichere Serverstrukturen, Schnittstellen sowie Wartung und Updates erforderlich. Hinzu kommen Aufwände für Datenaufbereitung, Standardisierung und Schulungen. Ob sich diese Investitionen durch Effizienz- oder Qualitätsgewinne amortisieren, ist bislang unklar.

Fazit

Das Potential von KI in der humangenetischen Patientenversorgung ist groß. Wie im Gesundheitssystem insgesamt bilden sich auch für die humangenetische Patientenversorgung Strategien, wie diese Technologie sicher, regelkonform und effizient in das bestehende System eingebracht werden kann, erst im Ansatz heraus. Eine enge Zusammenarbeit aller Akteure im deutschen Gesundheitswesen ist nötig, um hier weitere Impulse zu setzen.

¹ Rajpurkar P, Chen E, Banerjee O, et al.: AI in health and medicine. *Nature medicine* 2022; 28:31-38

² Gommers J, Hernström V, Josefsson V, et al.: Interval cancer, sensitivity, and specificity comparing AI-supported mammography screening with standard double reading without AI in the MASAI study: a randomised, controlled, non-inferiority, single-blinded, population-based, screening-accuracy trial. *Lancet* 2026; 407:505-514

³ Augustin M, Lyons K, Kim H, et al.: AI Prognostication in Nonsmall Cell Lung Cancer: A Systematic Review. *American journal of clinical oncology* 2026; 49:89-103

⁴ Duong D, Solomon BD: Artificial intelligence in clinical genetics. *European journal of human genetics* : EJHG 2025; 33:281-288

⁵ Solomon BD, Cheatham M, de Guimarães TAC, et al.: Perspectives on the Current and Future State of Artificial Intelligence in Medical Genetics. *American journal of medical genetics. Part A* 2025; 197:e64118

⁶ Kelly CJ, Karthikesalingam A, Suleyman M, et al.: Key challenges for delivering clinical impact with artificial intelligence. *BMC medicine* 2019; 17:195

⁷ Mohajer-Bastami A, Moin S, Ahmad S, et al.: Artificial intelligence in healthcare: applications, challenges, and future directions. A narrative review informed by international, multidisciplinary expertise. *Frontiers in Digital Health* 2025; Volume 7 - 2025

⁸ Wang X, Xiong Z, Zou K, et al.: Reasoning-driven large language models in medicine: opportunities, challenges, and the road ahead. *Lancet Digit Health* 2026; 8:100931

⁹ Goodman KE, Morgan DJ: Digital Exhaust or Digital Gold? The Value of AI-Generated Clinical Visit Transcripts. *The New England journal of medicine* 2026; 394:110-113

¹⁰ Schmidt A, Danyel M, Grundmann K, et al.: Next-generation phenotyping integrated in a national framework for patients with ultrarare disorders improves genetic diagnostics and yields new molecular findings. *Nature genetics* 2024; 56:1644-1653

¹¹ Abdelwahab O, Torkamaneh D: Artificial intelligence in variant calling: a review. *Front Bioinform* 2025; 5:1574359

¹² Boycott KM, Rath A, Chong JX, et al.: International Cooperation to Enable the Diagnosis of All Rare Genetic Diseases. *American journal of human genetics* 2017; 100:695-705

¹³ Sirugo G, Williams SM, Tishkoff SA: The Missing Diversity in Human Genetic Studies. *Cell* 2019; 177:26-31

¹⁴ Obermeyer Z, Powers B, Vogeli C, et al.: Dissecting racial bias in an algorithm used to manage the health of populations. *Science (New York, N.Y.)* 2019; 366:447-453

¹⁵ Jeon S, Lee SA, Chung HS, et al.: Evaluating the Use of Generative Artificial Intelligence to Support Genetic Counseling for Rare Diseases. *Diagnostics (Basel, Switzerland)* 2025; 15

¹⁶ Siglen E, Vetti HH, Lyssand A, et al.: Patients' and healthcare professionals' experiences with implementing the Rosa chatbot in mainstream genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer. *Journal of genetic counseling* 2025; 34:e70119

¹⁷ OECD: Health at a Glance 2023: OECD Indicators. Available at: https://www.oecd.org/en/publications/health-at-a-glance-2023_7a7afb35-en.html. Accessed 25.02.2026,

¹⁸ AOK: Available at: <https://www.aok.de/pp/gg/magazine/gesundheits-gesellschaft-12-2025/elektronische-patientenakte-gesundheitsversorgung/>. Accessed 25.02.2026, 2026