

1	Was ist personalisierte Gesundheit?	3
1.1	Verschiedene Perspektiven	3
1.1.1	Perspektive Forschung: Vincent Mooser	3
1.1.2	Perspektive Ethik: Susanne Brauer	4
1.1.3	Perspektive Bundesamt für Gesundheit: Stefan Spycher	5
1.1.4	Perspektive medizinische Genetik: Anita Rauch	7
1.1.5	Perspektive Patientinnen und Patienten: Saskia Karg	7
1.1.6	Perspektive Hausarztmedizin: Klaus Bally	9
2	Methoden: Welche Methoden werden angewendet?	10
2.1	Genetische Tests	11
2.1.1	Klassische Gentests und Next Generation Sequencing	11
2.1.2	Genome Wide Association Study	11
2.1.3	Omics	12
2.1.4	Health tracking Apps	13
3	Anwendungen: Wo wird personalisierte Gesundheit eingesetzt?	14
3.1	Anwendungsgebiete: Wann und wo kommt personalisierte Gesundheit zum Einsatz?	15
3.1.1	Monogenetische Krankheiten	15
3.1.2	Polygenetische Krankheiten	16
3.1.3	Pharmakogenetik	16
3.1.4	Direct-to-Consumer-Gentest	17
3.2	Beispiele: Gibt es konkrete Beispiele von personalisierter Gesundheit?	18
3.2.1	Psoriasis: personalisierte Behandlung einer komplexen genetischen Erkrankung	18
3.2.2	Melanom: auf verschiedene Patientengruppen zugeschnittene Behandlungen	19
3.2.3	Long QT-Syndrome: erst unauffällig – dann aber tödlich	20
3.2.4	Maligne Hyperthermie: der Überhitzung frisch Operierter vorbeugen	21
3.2.5	Pharmakogenetik: Arzneimittelbehandlung anpassen und sicherer machen	22
4	Resultate der personalisierten Gesundheit	24
4.1	Prädiktiver Algorithmus: "Es gibt Abstufungen in der Zuverlässigkeit der Ergebnisse".	24
4.2	Wissen oder nicht-wissen?	26
4.3	Umgang mit Risiken: «Der sogenannt «vorhersehenden Medizin» sind Grenzen gesetzt.	26

5	<i>Daten: Was sind Gesundheitsdaten?</i>	28
5.1	Was sind Biomarker?	28
5.2	Wieso braucht es Gesundheitsdaten	29
5.2.1	Zugang zu Gesundheitsdaten	30
5.2.2	Wie wird mit Gesundheitsdaten umgegangen?	31
6	<i>Forschung: Woran wird in der Schweiz geforscht?</i>	32
6.1	Beispiele von Forschungsprojekten in der Schweiz	32
6.1.1	Lichtblicke im Kampf gegen die Erblindung	32
6.1.2	Seltene Krankheiten mit vielfältigen Ausprägungen	33
6.1.3	Veränderungen in Tumorzellen	34
6.2	Umgang mit Daten – Herausforderung für die Forschung	35
6.3	Initiativen in der Schweiz	36
6.3.1	Swiss Personalized Health Network - SPHN	36
6.3.2	Personalized Health and Related Technologies - PHRT	37
7	<i>Welche Fragen stellen sich der Gesellschaft?</i>	39
7.1	Welche Chancen und Risiken gibt es?	39
7.2	Welche Rolle hat die Gesellschaft?	40
7.3	Entwicklung von Medikamenten	41
7.4	Werden wir zu Prävention verpflichtet?	41
8	<i>Wirtschaft: Hat personalisierte Gesundheit einen Einfluss auf die Kosten?</i>	42
8.1	Macht die individuelle Medikation Therapien günstiger?	43
8.2	Vermeidet individuelle Vorbeugung kostspielige Behandlungen?	43
9	<i>Recht und Regulierung: Welche Gesetze gelten?</i>	44
9.1	Das Datenschutzgesetz	45
9.2	Das Humanforschungsgesetz	46
9.3	Genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)	47
9.4	Europäische Union	48
	<i>Über das Portal</i>	49

1 Was ist personalisierte Gesundheit?



Personalisierte Gesundheit zielt auf die optimale medizinische Versorgung anhand von personenspezifisch erhobenen Daten ab.

Dieser Ansatz ist vom Grundsatz her nicht neu, denn schon immer standen bei der medizinischen Versorgung die Bedürfnisse der Patientinnen und Patienten im Vordergrund. Dank der Entwicklungen in den Life Sciences und der Biomedizin werden jedoch immer mehr und bessere Daten erhoben, seien es Geninformationen oder klinische Daten. Damit diese grossen Datenmengen in der

personalisierten Gesundheitsversorgung genutzt werden können, braucht es die Informationstechnologie, um die Daten zu analysieren und interpretieren. Mithilfe der Informationstechnologie wird also in den Daten nach Mustern gesucht, die auf ein Krankheitsrisiko, eine Krankheit oder auf eine wirksame Therapie hindeuten.

Bereits heute werden gewisse Krankheiten mit einem personalisierten Ansatz therapiert. Die personalisierte Gesundheit stellt darüber hinaus auch in Aussicht, dass künftig aus den erhobenen Daten Rückschlüsse auf die Veranlagung für Krankheiten gezogen werden können. Damit wäre es möglich, frühzeitig erfolgsversprechende Präventionsmassnahmen zu ergreifen. Bei den meisten Krankheiten spielen jedoch neben der genetischen Veranlagung vor allem die Umwelt und der Lebensstil eine Rolle. Es wird also wichtig sein, vor allem auch dieses Zusammenspiel zu erforschen.

In der Literatur finden sich die Begriffe «personalisierte Gesundheit» und «personalisierte Medizin». Im Verständnis des Forums Genforschung ist Medizin Teil von Gesundheit. Deshalb wird in diesem Portal für alle Aspekte der Begriff «personalisierte Gesundheit» verwendet.

1.1 Verschiedene Perspektiven

1.1.1 Perspektive Forschung: Vincent Mooser

Département des Laboratoires, CHUV, Lausanne et président de Swiss Biobanking Platform (SIB).

Was sind für Sie die wichtigsten Aspekte, welche die personalisierte Gesundheit ausmachen?

Die personalisierte Gesundheit kann so definiert werden, dass sie spezifische Merkmale einer Person für die Vorhersage, Prävention, Diagnose und Behandlung von Krankheiten braucht. Die persönlichen Merkmale umfassen biologische Daten (inkl. Gendaten), Bilddaten, Daten von self-tracking oder jede andere Art von Daten, die man unter dem Begriff Biomarker zusammenfassen kann.

Mit anderen Worten, die personalisierte Gesundheit verbindet zwei Bereiche: neue Biomarker und neue Therapien.

Wo sehen Sie die grössten Veränderungen gegenüber dem heutigen Gesundheitssystem?

Die Medizin war (glücklicherweise) schon immer personalisiert. Was sich heute ändert, sind die neuen Technologien, insbesondere bei der Sequenzierung (DNA, Gene) und in der IT (Big Data). Diese Technologien ermöglichen, dass die individuellen Merkmale einer Person besser dokumentiert werden und somit die Prävention und die Behandlung angepasst werden können. Hinzu kommt, dass neue Therapien entwickelt werden, die diese Biomarker nutzen, um möglichst effektiv zu sein.

Wo macht die personalisierte Gesundheit Sinn und wo braucht es einen anderen Ansatz?

Die personalisierte Gesundheit wird die aktuelle Medizin nicht ersetzen. Sie wird sie ergänzen und neue Technologien nutzen, um die Behandlung jedes Einzelnen zu verbessern. In dem Sinne wird es die personalisierte Medizin wahrscheinlich ermöglichen, die Qualität der Gesundheit zu verbessern. Ich

bezweifle jedoch, dass die neuen Technologien die Gesundheitskosten senken oder sogar die Wachstumskurve der Gesundheitsbudgets verändern werden.

Wo sehen Sie die grössten Chancen und Herausforderungen?

Die grössten Chancen sehe ich im Bereich der Prävention nicht-übertragbarer Krankheiten. Diese machen derzeit etwa 85% des Gesundheitsbudgets aus. Dazu braucht es jedoch ein System, das die einzelnen Personen darin unterstützt, ihre Gesundheit möglichst lange zu erhalten, bevor eine Krankheit, für welche ein Risiko besteht, ausbricht.

Die grösste Herausforderung besteht meines Erachtens darin, den klinischen Nutzen aller Entdeckungen, die derzeit mit den neuen Technologien gemacht werden, aufzuzeigen. Dazu braucht es klinische Studien. Diese sind auch notwendig, dass Medizinerinnen und Mediziner die neuen Entwicklungen übernehmen können und dass die Kosten durch die Versicherungen gedeckt werden. Momentan ist das Budget für die Entwicklung (nicht für die Entdeckung) und für die klinischen Studien lächerlich.

Eine weitere Herausforderung ist die Akzeptanz dieser neuen Form von Prävention und Behandlung durch die Gesellschaft. Das Aufzeigen von Anwendungen, die bereits heute möglich sind, insbesondere aus der Genomik (Vorhersage des Risikos genetischer Erkrankungen, nicht-invasive Tests zum Nachweis Chromosomenanomalien bei Föten, gezielte Behandlungen in der Onkologie oder die Vorhersage des Ansprechens auf bestimmte Medikamente) ist wichtig. Viel Arbeit ist nötig, um die Bevölkerung, Patienten und das Pflegepersonal aufzuklären und um eine Balance zwischen Chancen und Risiken zu finden.

1.1.2 Perspektive Ethik: Susanne Brauer

Vizepräsidentin der Zentralen Ethikkommission der Schweizerischen Akademie der medizinischen Wissenschaften (SAMW), Fachbereichsleiterin bei der Paulus Akademie Zürich und Gründerin von «Brauer und Straub | Medizin, Ethik, Politik», einem Büro für Auftragsforschung und Beratung

Was sind für Sie die wichtigsten Aspekte, welche die Personalisierte Gesundheit ausmachen?

Ein erklärtes Ziel der Medizin ist es, Diagnose- und Therapiemöglichkeiten zu schaffen, die passgenau auf ein Individuum zugeschnitten sind. Für diese Entwicklungen werden vermehrt gesundheitsbezogene Daten im Stil von Big Data einbezogen. Die Quellen, aus denen sich diese Daten speisen, haben sich durch IT-Infrastrukturen aber auch durch Self-Tracking-Devices wie Fitness-Uhren oder Gesundheits-Apps vervielfältigt. Personalisierte Gesundheit geht noch einen Schritt weiter und will solche Daten auch für die Gesundheitsförderung und Prävention gebrauchen. Damit rückt verstärkt die öffentliche Gesundheit (Public Health) in den Fokus.

Wo sehen Sie die grössten Veränderungen gegenüber dem heutigen Gesundheitssystem?

Ich glaube nicht, dass es zu grösseren Veränderungen oder gar Disruptionen kommt, wenn sich im Gesundheitssystem das Konzept der personalisierten Gesundheit durchsetzt. Sehr wohl aber meine ich, dass die computergestützte Medizin zu einem Akzentwechsel im Arztberuf führen könnte. Wenn Algorithmen aufgrund der zu bewältigenden Komplexität Krankheitsbilder genauer erkennen und geeignetere Therapievorschläge machen als dies Fachpersonen könnten, dann werden vor allem kommunikative, empathische und soziale Kompetenzen von Ärztinnen und Ärzten gefragt sein. Denn es bedarf nach wie vor eine Übersetzung der Ergebnisse – gerade auch, wenn es um Wahrscheinlichkeiten geht. Die Frage, was ein Testresultat oder ein Behandlungsvorschlag für einen persönlich und für die eigene Lebenssituation bedeutet, wird bestehen bleiben. Zu ihrer Beantwortung wünschen sich viele Patientinnen und Patienten sicherlich weiterhin einen Menschen als fachkundigen Gesprächspartner, der auf sie einzugehen vermag. Ich kann mir nicht vorstellen, dass sie diese Aufgabe zukünftig Sprachcomputern überlassen sehen möchten, die mit künstlicher Intelligenz ausgestattet sind.

Wo macht die personalisierte Gesundheit Sinn und wo braucht es einen anderen Ansatz?

Gesundheitsbezogene Daten hat die Medizin schon immer verwendet. Auch ein ärztliches Erfahrungswissen speist sich aus wahr- und aufgenommenen Informationen zum Gesundheitszustand eines Menschen. Neu ist seit den letzten Jahrzehnten, dass Computerprogramme mit diesen Daten gefüttert werden und daneben vermehrt andere, beispielsweise genetische Daten, zum Einsatz kommen. Dank Wearables wie Aktivitätstracker könnte die medizinische Forschung zunehmend auch Daten ausserhalb eines Laborsettings analysieren, etwa zum Schlaf. Wie gut aber ein Softwareprogramm Krankheiten erkennen oder Behandlungsvorschläge machen kann, hängt stark von der Qualität der Daten ab, die man bei seiner Entwicklung und Anwendung benutzt. Hier entscheidet sich, was die IT-gestützte Medizin tatsächlich zu leisten in der Lage ist. Zudem ist bei sehr grossen Datenpools damit zu rechnen, dass man zahlreiche Abweichungen finden wird, etwa genetische Varianzen, deren Bedeutungen man aber (noch) nicht kennt. Das heisst, man weiss nicht, welche Krankheitsrelevanz sie besitzen. Das Hinterfragen medizinischer Normalitäten, gegebenenfalls das Setzen neuer Standards und die Bewertung von Abweichungen können wir nach wie vor nicht an die IT delegieren. Ich bin überzeugt, dass Fragen danach, was gesund ist und was krank, im fachspezifischen und interprofessionellen, aber auch im gesellschaftlichen und gesundheitspolitischen Diskurs an Wichtigkeit gewinnen werden.

Wo sehen Sie die grössten Chancen und Herausforderungen?

Die Hoffnung ist, dank Big Data eine bessere Medizin und Gesundheitsförderung erzielen zu können. Die Herausforderung ist, dabei den Menschen als Ganzes nicht aus den Augen zu verlieren. In Krankheitsphasen wünschen und brauchen viele eine ihnen persönlich zugewandte, zwischenmenschliche Begleitung. Eine solche anzubieten, gehört meiner Meinung nach ebenfalls in die ärztliche Verantwortung und zu den Aufgaben medizinischer Professionen.

1.1.3 Perspektive Bundesamt für Gesundheit: Stefan Spycher

Vizedirektor und Leiter Direktionsbereich Gesundheitspolitik des Bundesamts für Gesundheit (BAG)

Was sind für Sie die wichtigsten Aspekte, welche die personalisierte Gesundheit ausmachen?

Es besteht noch kein allgemeines Verständnis davon, was mit personalisierter Gesundheit gemeint sein soll. Insbesondere wären verwandte oder konkurrierende Begriffe wie personalisierte Medizin, individualisierte Medizin, stratifizierte Medizin, Präzisionsmedizin oder Big Data davon abzugrenzen.

Für das BAG ist die personalisierte Gesundheit dadurch charakterisiert, dass zusätzlich zum Krankheitsbild Informationen über die biologische Ausstattung einer Patientin oder eines Patienten (insbesondere genetische Eigenschaften) und weitere Gesundheitsdaten einbezogen werden. Im Gegensatz zur personalisierten Medizin fokussiert sie auf gesunde und kranke Personen, umfasst also auch die Prävention. Die Erkenntnisse sollen nicht nur einzelnen Patientinnen und Patienten, sondern der gesamten Bevölkerung zugutekommen (Stichwort Public Health), indem zum Beispiel Krankheitsrisiken früh erkannt und Gesundheitsstrategien für die Betroffenen lange vor Krankheitsausbruch entwickelt werden können.

Wo sehen Sie die grössten Veränderungen gegenüber dem heutigen Gesundheitssystem?

Seit der Jahrtausendwende haben sich die Möglichkeiten der genetischen Diagnostik vervielfacht – und die Entwicklung schreitet fort. Heute stehen erheblich mehr Informationen über die genetische Ausstattung und Entwicklung einer Person zur Verfügung, anhand denen sich zum Beispiel Wechselwirkungen mit Medikamenten abschätzen lassen. Zudem sammeln und speichern wir immer schneller immer mehr Daten, die von bestimmten Algorithmen und zunehmend selbstlernenden Systemen detailliert ausgewertet werden können.

Wir befinden uns mitten in einem tiefgreifenden Transformationsprozess, dessen Konsequenzen schwierig einzuschätzen sind. Klar ist, dass das Gesundheitswesen, in dem heute noch immer viel Papier bewegt wird, derzeit einen drastischen Digitalisierungsschub erfährt. Dabei gilt es, standardisierte, qualitativ gute Daten allgemein zugänglich zu machen und zugleich den Datenschutz zu wahren. Kein leichter Spagat.

Wir gehen davon aus, dass sich durch die Verfügbarkeit dieser Daten irgendwann Krankheiten besser behandeln lassen, dass sich die Gesundheit der Bevölkerung verbessert und dass die Kosten sinken werden. Im Moment können wir aber nicht beurteilen, ob diese hohen Erwartungen auch eingelöst werden können. Offen ist zudem, inwieweit neben den gesundheitsbezogenen Daten auch allgemeine Informationen aus dem Gesundheitswesen, etwa über Finanz- und Warenströme, Qualifikationen der Fachpersonen, Trends bei nichtmedizinischen Leistungen etc., einbezogen werden können. Solche Daten sind ebenfalls relevant, um die Versorgungsqualität zu verbessern.

Schliesslich stellt sich die Frage, ob es gelingt, die Patientinnen und Patienten als (Mit)eigentümer und -verwalter ihrer Daten in das System zu integrieren, oder ob sich neue Formen des Ausgeliefertseins ergeben, sei es aufgrund ökonomischer Ungleichheiten oder als Folge anonymer, selbstlernender automatischer Datenverarbeitungssysteme.

Wo macht die personalisierte Gesundheit Sinn und wo braucht es einen anderen Ansatz?

Der Megatrend «Digitalisierung» erfasst alle Lebensbereiche – insofern gibt es keine Alternative. Wie bisher wird sich bei jeder Behandlung die Frage stellen, in welchem Umfang die diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten ausgeschöpft werden sollen. Eine andere Frage ist, welche Dimensionen unseres Lebens nicht von der Digitalisierung erfasst werden können oder sollen: Wollen wir einen Roboter als Hausarzt? Wollen wir auf unserer Entscheidungsautonomie beharren, wenn die Datenlage uns angeblich keine Wahl lässt? Hier wird es auf die konkreten Erfahrungen jedes und jeder Einzelnen ankommen sowie auf die Diskussionen, die sich daraus ergeben.

Wo sehen Sie die grössten Chancen und Herausforderungen?

An erster Stelle steht die Chance, eine qualitativ bessere, effizientere und mehr patientenzentrierte Gesundheitsversorgung anbieten zu können. Aus Public-Health-Perspektive erhoffen wir uns Verbesserungen bei der Prävention und Gesundheitsförderung, zum Beispiel eine bessere Früherkennung oder spezifischer auf individuelle Bedürfnisse zugeschnittene Massnahmen. Falls es gelingt, auch Daten zu Struktur und Prozessen im Gesundheitswesen zugänglich zu machen, besteht Aussicht auf dessen deutlich effizientere Steuerung.

Gesundheitsbezogene Daten gehören zu den sensibelsten Daten einer Person. Der Daten- und Persönlichkeitsschutz sowie die informationelle Selbstbestimmung der Patientinnen und Patienten sicherzustellen, sind deshalb grosse Herausforderungen. Der sorgfältige Umgang muss stets gewährleistet sein. Es gibt zudem Befürchtungen, dass gewisse Gruppen beim Zugang zu Gesundheitsleistungen diskriminiert werden. Einerseits könnten Personen mit hoher Gesundheitskompetenz die Personalisierung für sich nutzen, andererseits könnte die vorhersagende Wirkung der Daten das solidarisch finanzierte Gesundheitssystem untergraben: Wer mit «schlechten» Genen geboren wurde oder keine Daten über einen gesunden Lebensstil vorweist, verliert die Unterstützung.

Es ist mit tiefgreifenden Veränderungen zu rechnen. Einige Stimmen gehen sogar davon aus, dass es einen neuen Gesellschaftsvertrag brauchen wird.

1.1.4 Perspektive medizinische Genetik: Anita Rauch

Direktorin und Ordinaria für medizinische Genetik, Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich

Was sind für Sie die wichtigsten Aspekte, welche die personalisierte Gesundheit ausmachen?

Personalisierte Gesundheit bedeutet für mich vor allem gezielte Krankheitsvorsorge. Bei Krankheiten erkennen wir zunehmend, dass einem Krankheitsbild auf der molekularen Ebene verschiedene Untertypen zu Grunde liegen können. Je nachdem was die genaue Ursache ist, kann dann eine angepasste Behandlung erfolgen. Sowohl bei der Vorsorge als auch bei der Behandlung spielen einerseits die genetische Veranlagung und andererseits die persönlichen Lebensumstände eine wichtige Rolle.

Wo sehen Sie die grössten Veränderungen gegenüber dem heutigen Gesundheitssystem?

Das heutige Gesundheitssystem ist eigentlich ein Krankheitssystem. Vorbeugung spielt nur eine untergeordnete Rolle. In der Behandlung von Krankheiten werden noch zu oft verschiedene Dinge über einen Kamm geschert, also klinisch ähnliche, aber molekular verschiedene Krankheiten gleichbehandelt. Ausserdem legt das heutige System zu wenig Gewicht darauf, ungesunde Verhaltensweisen zu «therapieren». Seinen Lebensstil zu ändern, ist schwer, weil er oft schon in der Kindheit geprägt wurde. Zudem ist unser Körper von seiner evolutionsbiologischen Ausstattung her nicht für die heutigen Lebensumstände gemacht.

Wo macht die personalisierte Gesundheit Sinn und wo braucht es einen anderen Ansatz?

Personalisierte Gesundheit macht im Prinzip immer Sinn. Die Frage ist nur, wieviel Individualisierung wir uns leisten können. Es wird auch Krankheiten geben, da braucht es wenig Personalisierung, weil alles auf die gleiche Ursache hinausläuft. Das muss aber für jede einzelne Krankheit erforscht werden und lässt sich nicht pauschal vorhersagen. Schon heute werden viele Krebsarten oder einige rein genetisch bedingte Krankheiten abhängig von ihrem molekularen Profil beziehungsweise ihren genetischen Ursachen mit Erfolg individuell behandelt.

Wo sehen Sie die grössten Chancen und Herausforderungen?

Wenn häufige Krankheiten in verschiedene individuelle Untertypen unterteilt werden, dann müssen viele einzelne Faktoren berücksichtigt werden. Dies führt zunächst dazu, dass Forschungsprojekte viel aufwändiger werden und auch wesentlich mehr Patienten mitmachen müssen. Die Forschungslandschaft in der Schweiz ist noch nicht auf solche grossen Projekte ausgerichtet. Ausserdem braucht es eine neue Dimension der Digitalisierung und Prozess-Standardisierung in den Gesundheitseinrichtungen, um wertvolle Informationen für die Forschung brauchbar zu machen. Ich bin aber optimistisch, dass wir mit der Initiative «Swiss Personalized Health Network» auf einem guten Weg sind und die Erfolgsgeschichte der Medizin weiterschreiben werden.

1.1.5 Perspektive Patientinnen und Patienten: Saskia Karg

Projektleiterin im Bereich seltene Krankheiten am Kinderspital Zürich und ehemaliges Vorstandsmitglied bei der Allianz Seltener Krankheiten Schweiz (ProRaris)

Was sind für Sie die wichtigsten Aspekte, welche die personalisierte Gesundheit ausmachen?

Innert weniger Jahrzehnte haben sich die diagnostischen Möglichkeiten in der Medizin immens verbessert. Das exponentielle Wachstum der Rechenleistung hat genetische Analysen und bildgebende Verfahren ermöglicht, die uns Informationen liefern, von denen wir vor kurzer Zeit nur träumen konnten. Als Folge davon verstehen wir heute zum Beispiel Ursprung und Verlauf vieler seltener Krankheiten wesentlich besser. Es gibt Tausende solcher Krankheiten und die meisten sind genetisch

bedingt. Viele sind schwerwiegend, führen zum frühen Tod oder zu Invalidität und meist gibt es noch keine Therapie. Zu verstehen, wie sich eine Krankheit entwickelt und welche genetischen Besonderheiten sie wie beeinflussen, ist der erste Schritt, um spezifisch wirksame Medikamente zu entwickeln.

Wo sehen Sie die grössten Veränderungen gegenüber dem heutigen Gesundheitssystem?

Dank verschiedenster neuer Techniken in Forschung und Entwicklung hat das Verständnis über Krankheitsmechanismen und Therapiemöglichkeiten rapide zugenommen. Mit den sogenannten Omik-Analysen werden die Möglichkeiten weiterwachsen. Mit diesen untersucht man die biologischen Systeme des Menschen in ihrer Gesamtheit. So erforscht die Genomik die Eigenschaften des Erbguts (Genom), die Proteomik jene aller Eiweisse (Proteom) oder die Metabolomik die gesamten Produkte des Stoffwechsels unserer Zellen (Metabolom).

Die personalisierte Gesundheit hat ein enormes disruptives Potenzial. Von der Voraussage von Krankheitsrisiken, der Diagnose und Therapie (oder Nicht-Therapie) von Krankheiten bis hin zur Entwicklung neuer, patientengerechter Behandlungen für kleine Patientenzahlen oder gar einzelne Personen: In allen Bereichen dürften sich die bisherigen Verhältnisse verschieben und neue Strukturen und Kräfteverhältnisse entstehen. Bei Krankheiten, bei denen Therapien existieren, können die zugelassenen Medikamente dank besserer Analytik bei individuellen Patientinnen und Patienten zum Beispiel gezielter eingesetzt werden.

Solche neuen Ansätze treffen auf unser Wirtschaftssystem mit seinen Anreizen und auf unser Gesundheitssystem mit seinen Herausforderungen bei der Zuteilung finanzieller, personeller oder infrastruktureller Mittel. Hier bedarf es gesellschaftspolitischer und sozialetischer Überlegungen.

Wo macht die personalisierte Gesundheit Sinn und wo braucht es einen anderen Ansatz?

Es wäre wünschenswert, dass ihr Potenzial primär genutzt wird, um die Lebensqualität besonders jener Menschen zu verbessern, für deren Krankheiten bis heute überhaupt keine Therapien zur Verfügung stehen. Seltene Krankheiten sind meist angeboren und treten bereits im Kindesalter auf. Hier besteht ein grosser Bedarf an Forschung und Entwicklung, um den Betroffenen die Chance auf eine möglichst hohe Lebensqualität zu geben. Wenn man mit viel Geld weitere Therapien entwickelt, die das Lebensende bei extrem hohen Behandlungskosten nur etwas hinauszögern, ohne wirklich die Lebensqualität zu verbessern, macht dies für mich wenig Sinn.

Wo sehen Sie die grössten Chancen und Herausforderungen?

Ich sehe die Chance, dass dank der neuen Technologien langfristig Therapien für die vielen Menschen mit angeborenen Krankheiten entwickelt werden können, für die es heute noch keine gibt. Mit der Entwicklung massgeschneiderter Medikamente, in die auch Patientinnen und Patienten einbezogen werden, liessen sich neue Behandlungen entwerfen, um die Funktionsfähigkeiten und die Lebensqualität der Betroffenen möglichst lange zu erhalten. Damit kämen wir dem Ziel eines egalitären Zugangs zu Therapien auch für Menschen mit angeborenen Krankheiten etwas näher. Wird dies nicht aktiv verfolgt, besteht das Risiko, dass die Mittelverteilung statt zu einer Reduktion zu einer Erhöhung der Ungleichheit führt, indem beispielsweise noch mehr Ressourcen in die letzten Lebensmonate gesteckt werden und noch weniger in die Versorgung behinderter Kinder mit angeborenen, seltenen Krankheiten.

1.1.6 Perspektive Hausarztmedizin: Klaus Bally

Facharzt für Allgemeine Medizin FMH, Universitäres Zentrum für Hausarztmedizin beider Basel, Kantonsspital Baselland

Was sind für Sie die wichtigsten Aspekte, welche die personalisierte Gesundheit ausmachen?

Für mich als in der Praxis tätigen und an der Universität lehrenden und forschenden Hausarzt beinhaltet der Begriff der personalisierten Gesundheit zwei unterschiedliche Elemente: einerseits die Präzisionsmedizin, welche individuelle molekulare und genetische Merkmale berücksichtigt, und andererseits die Erkenntnis, dass dem persönlichen Gesundheits- und Krankheitsverständnis der Menschen eine hohe Beachtung beizumessen ist. Die Präzisionsmedizin ermöglicht es, beim einzelnen Menschen auf molekularer respektive genetischer Ebene Muster zu erkennen, die es erlauben, sowohl bevölkerungsbezogene Gesundheits- als auch individuelle Diagnose- und Behandlungsstrategien zu entwickeln.

Personalisierte Gesundheit sollte allerdings nicht nur auf den gesunden oder kranken Menschen als zu untersuchendes oder behandelndes Objekt ausgerichtet sein, sondern diesen über die molekulare Ebene hinaus auch als Subjekt mit eigenen Bedürfnissen und Erklärungsmodellen wahrnehmen. Auf diesen Aspekt werden Hausärztinnen und Hausärzte in Anbetracht der raschen diagnostischen und therapeutischen Entwicklungen ein besonderes Augenmerk richten müssen. Sie sind letztlich Experten für das individuelle Gesundheits- und Krankheitsverständnis ihrer Patienten, das durchaus in einem Interessenkonflikt stehen könnte mit den Möglichkeiten der personalisierten diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten der Präzisionsmedizin.

Wo sehen Sie die grössten Veränderungen gegenüber dem heutigen Gesundheitssystem?

Primär wird es vor allem zu Problemen des Datenschutzes, des Datenaustauschs und der Datenverwaltung kommen. Gesunde und kranke Menschen müssen zudem geschützt werden vor Informationen, die sie nicht empfangen möchten. Auf übergeordneter Ebene wird die personalisierte Präzisionsmedizin dank der enormen Zunahme von Daten die Forschung vorantreiben. In der Folge werden wir gewisse Dispositionen, Risiken und Erkrankungen frühzeitig und wirksamer diagnostizieren und behandeln können. Noch viel mehr als bisher müssen wir uns in Zukunft davor hüten, nicht wie Goethes Zauberlehrling in Situationen zu geraten, die wir nicht vorausahnen konnten und die letztlich zu Ungunsten der von uns betreuten Menschen ausfallen. Die neu gewonnenen Erkenntnisse müssen deshalb in einer sehr frühen Phase darauf untersucht werden, ob sie einzelnen Personen oder der breiten Bevölkerung nützen respektive wie gross das Schadenspotenzial ist.

Wo macht die personalisierte Gesundheit Sinn und wo braucht es einen anderen Ansatz?

Sie macht dann Sinn, wenn sie auf die Früherkennung von Krankheiten ausgerichtet ist. So lassen sich Erkrankungen, für die ein überzeugender Behandlungsansatz existiert und deren molekulare Mechanismen bekannt sind, ihrem Stadium entsprechend behandeln. Bei Menschen mit psychiatrisch- psychosomatischen Erkrankungen scheinen mir die Möglichkeiten der personalisierten Präzisionsmedizin begrenzt. Sie werden die Domäne derjenigen Medizin bleiben, für die der Mensch als Subjekt in seiner Einzigartigkeit im Vordergrund steht. Hier werden weiterhin Gesprächsinterventionen den hauptsächlichen Behandlungsansatz darstellen.

Wo sehen Sie die grössten Chancen und Herausforderungen?

Die Chance auf dem Gebiet der personalisierten Gesundheit besteht darin, in absehbarer Zukunft ernste Erkrankungen frühzeitig diagnostizieren und wirksam behandeln zu können. Herausforderungen sind der sorgsame Umgang mit den riesigen Datenmengen und ein verantwortungsvoller Umgang mit diesen Daten in Forschung und Klinik. Es braucht eine Gesetzgebung und eine ethische Reglementierung, die klar erkennen lassen, welche Forschungsvorhaben zulässig und zu verantworten sind. Zudem sollen die gewonnenen Erkenntnisse nicht nur in Universitätskliniken angewendet,

sondern so weitergegeben werden, dass sie im hausärztlichen Alltag praxisgerecht umgesetzt und ebenso von gesunden und kranken Menschen verstanden und akzeptiert werden können.

Literatur

Eckhardt A et al (2014) Personalisierte Medizin. Studie des Zentrums für Technologiefolgen-Abschätzung TA-SWISS. Zürich: vdf Hochschulverlag.

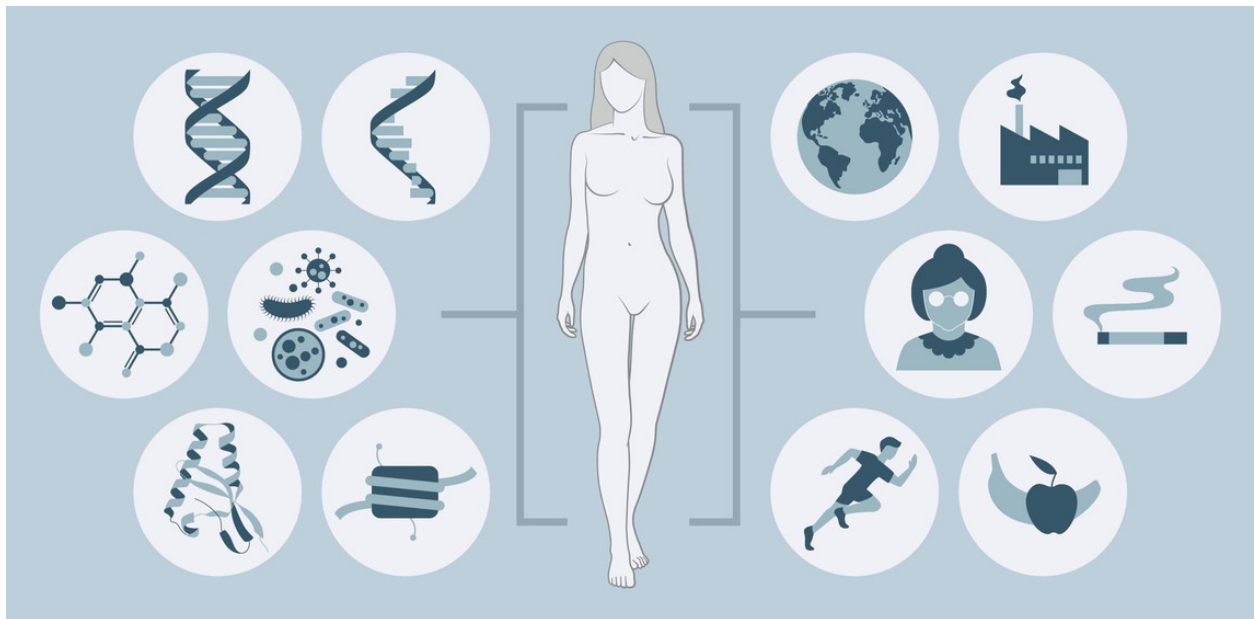
SAMW (2012) Potential und Grenzen von «Individualisierter Medizin», Positionspapier der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW).

TA-Swiss (2014) Vorausschauende Heilkunde, Kurzfassung der TA-SWISS-Studie «Personalisierte

2 Methoden: Welche Methoden werden angewendet?

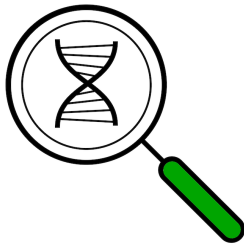


Beim Ansatz der personalisierten Gesundheit werden verschiedene Faktoren untersucht, die eine Krankheit auslösen können. Das sind einerseits Gene, andererseits aber auch Proteine und Stoffwechselprodukte. Bei der Entstehung einer Krankheit spielen indes auch viele andere Faktoren eine wichtige Rolle, zum Beispiel Alter der betroffenen Person, Umwelt und Ernährung. In den nachfolgenden Abschnitten werden die wichtigsten Analysemethoden vorgestellt, die zum Teil bereits heute zur Anwendung kommen.



Personalisierte Gesundheit: Verschiedene Faktoren beeinflussen, wie wir aussehen, wie fit wir sind und an welchen Krankheiten wir leiden: Gene, Stoffwechsel, Mikrobiom, Alter, Lebensstil, Umwelt. Bei der personalisierten Gesundheit werden diese Faktoren analysiert und interpretiert, um Krankheitsrisiken zu erkennen oder wirksame Therapien abzuleiten. (Bild: Natascha Jankovski)

2.1 Genetische Tests



In der personalisierten Gesundheit werden je nach Fragestellung unterschiedliche genetische Tests angewendet. Leidet eine Person zum Beispiel an Symptomen, die auf eine bestimmte genetisch bedingte Krankheit hindeuten, kann ein klassischer genetischer Test Klarheit geben. Möchte man jedoch die Veranlagung für ein Krankheitsbild (zum Beispiel Herz-Kreislaufkrankungen) kennen, kann eine sogenannte Genome Wide Association Study durchgeführt werden.

Die Analysemethoden werden immer schneller und günstiger. Das heisst, dass Methoden, die bis anhin nur für Forschungszwecke eingesetzt wurden, nun auch für medizinische Untersuchungen zur Verfügung stehen, so zum Beispiel das Next Generation Sequencing.

2.1.1 Klassische Gentests und Next Generation Sequencing

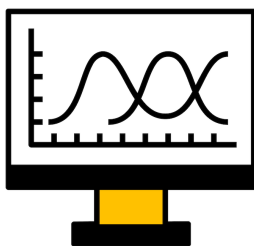


Bei einem herkömmlichen klassischen Gentest wird ein Gen oder eine spezifische Stelle seiner Sequenz untersucht und auf Mutationen überprüft. Zeigt eine Person bestimmte Symptome und der Verdacht einer genetisch bedingten Krankheit liegt vor, kann diese durch einen genetischen Test bestätigt werden. Es wird also im Genom der kranken Person die entsprechende Region sequenziert und mit einer Referenzsequenz verglichen. So können Mutationen entdeckt werden, und die Krankheit ist bestätigt. Voraussetzung dafür ist jedoch, dass das entsprechende Gen bekannt ist.

Ein weiteres Einsatzgebiet von Gentests ist die Pharmakogenetik. Je nach Ausprägung gewisser Gene spricht eine Person auf bestimmte Medikamente an oder auch nicht. Es wird also untersucht, in welcher Variante die verantwortlichen Gene vorliegen. So lassen sich Medikamente gezielt einsetzen, und Nebenwirkungen werden reduziert. Es wird auch verhindert, dass Personen Medikamente einnehmen müssen, auf die sie gar nicht ansprechen.

Die relativ neue Technik Next Generation Sequencing erlaubt es, schnell und zu einem tiefen Preis das gesamte Genom zu sequenzieren. Entsprechend werden auch sehr seltene Mutationen entdeckt, ohne dass bereits der Verdacht auf eine Krankheit besteht. Diese Methode wird je länger desto mehr auch im medizinischen Bereich eingesetzt. Es ist absehbar, dass Next Generation Sequencing die klassischen genetischen Tests ersetzen wird.

2.1.2 Genome Wide Association Study



Das menschliche Genom besteht aus ca. 3 Milliarden Basenpaaren. Davon sind jedoch nur ca. 1.5-2% Teil der 20'000 Gene. Obwohl die meisten Basenpaare bei jedem Menschen identisch sind, unterscheidet sich ca. jedes 1000ste Basenpaar zwischen den Genomen zweier Menschen. Diese kleinen Unterschiede (sogenannte Polymorphismen oder SNPs für single nucleotide polymorphism) legen fest, wie wir aussehen, wie gross wir sind, aber auch ob wir eine Veranlagung für eine bestimmte Krankheit tragen, zum Beispiel

für eine Herz-Kreislaufkrankheit. Um herauszufinden, ob ein SNP mit einer bestimmten Krankheit assoziiert werden kann, werden in einer Genom Wide Association Studie (GWAS) die Genome vieler verschiedenen Personen auf SNPs analysiert und miteinander verglichen.

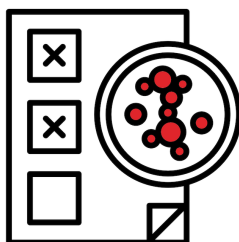


Genome Wide Association Study: Unterscheiden sich zwei Genome nur an einer Stelle, wird das als SNP bezeichnet. Bei einer Genome Wide Association Study wird das Vorkommen von SNPs zwischen zwei Gruppen untersucht, zum Beispiel gesunde und kranke Personen. Kommt ein SNP vermehrt bei Personen vor, die an einer bestimmten Krankheit leiden, steht dieses SNP möglicherweise in Zusammenhang mit der Krankheit und kann Aufschluss über deren Ursache geben. (Bild: Natascha Jankovski)

An einer Stelle im Genom kann zum Beispiel die Base «G» oder aber auch die Base «T» vorkommen – ein SNP. Eine der zwei Basen kommt innerhalb einer Personengruppe meist häufiger vor als die andere. Bei einer GWAS wird die Häufigkeit der SNPs zwischen zwei Gruppen verglichen. Es werden also zum Beispiel gesunde Personen mit Personen verglichen, die an einer Herz-Kreislaufkrankung leiden. Kommt nun die Base «G» bei den kranken Personen signifikant häufiger vor, kann daraus geschlossen werden, dass dieses SNP mit der Krankheit assoziiert ist. Um statistisch aussagekräftige Resultate zu erhalten, braucht es sehr grosse Gruppen von Personen, die untersucht werden. Wichtig ist, dass die Resultate einer GWAS nur Wahrscheinlichkeiten angeben und es nicht möglich ist, mit dieser Methode eine Diagnose zu stellen. Krankheiten, die durch die Kombination verschiedener SNPs beeinflusst werden, hängen immer auch stark von Umwelteinflüssen ab.

Die personalisierte Gesundheit erhofft sich von GWAS, weitere Gene zu identifizieren, die eine Rolle bei bestimmten Krankheiten spielen. Diese Resultate liefern also vor allem der Forschung gute Hinweise darauf, in welche Richtung geforscht werden sollte, um die grundlegenden molekularen Mechanismen bestimmter Krankheiten zu ergründen. Spannend sind GWAS aber auch in Bezug auf Prävention. Kennt nämlich eine Person ihre Veranlagung für eine bestimmte Krankheit, kann sie bereits frühzeitig mit Präventionsmassnahmen beginnen und dazu beitragen, dass das Leiden verzögert ausbricht oder im besten Falle gar verhindert werden kann.

2.1.3 Omics



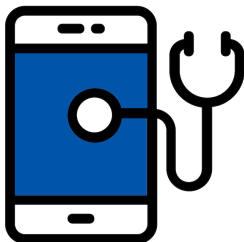
Damit alle Organe im menschlichen Körper ihre Aufgaben erfüllen können, müssen die Prozesse bis auf Ebene der Zellen und Moleküle störungsfrei ablaufen. Die dazu erforderliche Information ist in den Genen gespeichert. Diese werden in mRNA transkribiert, die mRNA wird in ein Protein übersetzt und die Proteine bestimmen, wie der Stoffwechsel abläuft und welche Stoffwechselprodukte hergestellt oder abgebaut werden. All diese Prozesse können reguliert werden, sei es im Hinblick auf den Zeitpunkt, auf die Geschwindigkeit oder

auf die entstehende Menge Produkt, zum Beispiel die Menge an Protein, welche einen grossen Einfluss auf den Stoffwechsel haben kann. Der Begriff „Omics“ bezeichnet die Analyse dieser verschiedenen Komponenten auf einer globalen Ebene. Die Omics sind ein wichtiger Ansatzpunkt der personalisierten Gesundheit, denn durch diese Analysen entstehen grosse Mengen an Daten, die Rückschlüsse auf Krankheiten oder Prädispositionen zulassen.

Im Bereich der Genomics wird das gesamte Genom untersucht. Transcriptomics bezeichnen die Analyse von mRNA bzw. prüfen, wie stark die Gene in einem Gewebe exprimiert werden. In den Proteomics wird die Zusammensetzung von Proteinen in einem Gewebe untersucht und in den Metabolomics die Stoffwechselprodukte. Man kann aber auch noch einen Schritt weitergehen und das Mikrobiom untersuchen. Das heisst, es wird analysiert, welche Mikroorganismen den menschlichen Körper besiedeln, man spricht dann von Microbiomics.

Durch alle diese Messungen können Biomarker identifiziert werden, die einen Hinweis auf eine bestehende Krankheit geben oder auf die Veranlagung hindeuten, dass sich möglicherweise eine Krankheit entwickeln wird. Biomarker können also zum Beispiel eine Genmutation, bestimmte Stoffwechselprodukte oder das Vorkommen von veränderten Zellen in einem Gewebe sein.

2.1.4 Health tracking Apps



Selbstvermessung oder auch „Quantified Self“ mittels Gesundheits-Apps auf dem Smartphone gewinnt je länger je mehr an Bedeutung. Die Stiftung für Technologiefolgen-Abschätzung (TA-SWISS) hat 2018 eine Studie zu den **Chancen und Risiken von „Quantified Self“** herausgegeben. Laut TA-SWISS bedeutet „Quantified Self“, dass eine Person ihre verschiedenen Körperfunktionen und Bewegungen aktiv mit mobilen Messgeräten und Applikationen misst. Dank dieser Daten hat die Person die Möglichkeit, ihren Lebensstil und ihr Verhalten anzupassen und zu optimieren: Sie kann ihre Fitness verbessern, ihr Wohlbefinden (Wellness) stärken, generell einen sportlichen Lebensstil pflegen und eben auch ihre Gesundheit kräftigen.

TA-SWISS hat verschiedene Bereiche identifiziert, wo eine Selbstvermessung **Vorteile** mit sich bringen könnte:

- Werden Fortschritte im sportlichen Training aufgezeichnet, kann das die betreffende Person in ihren Anstrengungen bestärken und anspornen.
- Chronisch kranke Personen gewinnen durch tragbare Messgeräte und ein konstantes Aufzeichnen relevanter Faktoren unter gewissen Umständen mehr Freiraum im Alltag. Die Häufigkeit medizinischer Konsultationen kann allenfalls verringert werden.
- Gerade die Forschung im Bereich der personalisierten Gesundheit basiert auf den Gesundheitsdaten von vielen gesunden, aber auch kranken Personen. Werden die Körperdaten mit anderen Datenquellen verknüpft, könnten sie für die medizinische, therapeutische und pharmazeutische Forschung eine wichtige Grundlage werden.

Die Studie von TA-SWISS benennt jedoch auch einige **Risiken**:

- Eine grosse Schwachstelle von Quantified Self wurde im Bereich der Datenqualität identifiziert. Dies ist besonders heikel, wenn eine Anwendung im medizinischen Bereich eingesetzt wird. Um eine möglichst gute Qualität sicherzustellen, gelten Geräte und Applikationen, die im Medizinbereich eingesetzt werden, als Medizinprodukt und haben somit dem Heilmittelgesetz zu entsprechen.
- Der Datenschutz ist nicht bei allen Applikationen gewährleistet. Dies ist besonders heikel, wenn die Betreiber einer Applikation nicht in Europa sind.
- Die vermehrte Anwendung von Health-tracking Apps könnte zu Diskriminierung führen, zum Beispiel durch Versicherungen oder durch den Arbeitgeber.

TA-SWISS empfiehlt, dass für Quantified-Self-Anwendungen ein Gütesiegel eingeführt werden sollte. Dieses soll über die Messgenauigkeit, aber auch über den Datenschutz informieren. Um aufzuzeigen, welchen Nutzen Quantified Self der Gesundheitsförderung bringt, braucht es weitere Studien.

Literatur

Becker H et al (2018) Quantified Self – Schnittstelle zwischen Lifestyle und Medizin. TA-SWISS, Stiftung für Technologiefolgen-Abschätzung (Hrsg.). vdf Hochschulverlag an der ETH Zürich. Eckhardt A et al (2014) Personalisierte Medizin. Studie des Zentrums für Technologiefolgen-Abschätzung TA-SWISS. Zürich: vdf Hochschulverlag.

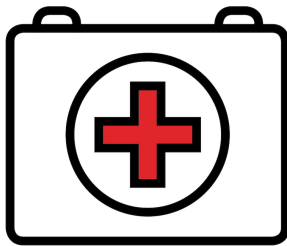
Europarat (2012) Genetische Tests in der Medizin.

Gensuisse (2014) Science Aktuell, Genomweite Assoziationsstudien.

SAMW (2004, 2. Auflage 2011) Genetik im Medizinischen Alltag.

Stiftung für Technologiefolgen-Abschätzung (hrsg.) (2018) Das Mass aller Dinge: Potenziale und Risiken der digitalen Selbstvermessung. Kurzfassung der Studie von TA-SWISS zum Thema

3 Anwendungen: Wo wird personalisierte Gesundheit eingesetzt?



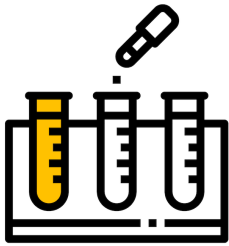
Indem sich die Medizin stärker als bisher auf die genetische Veranlagung der Menschen ausrichtet, vollzieht sie einen Paradigmenwechsel. So gelangen etwa bei der Behandlung von Patientinnen und Patienten nicht mehr automatisch diejenigen Wirkstoffe zum Einsatz, die bei den meisten Menschen in der Regel die erwünschten Resultate bringen. Vielmehr wird im Vorfeld abgeklärt, ob eine Person aufgrund ihres genetischen Profils auf ein Medikament gut anspricht oder ob sie im Gegenteil Gefahr läuft,

besonders schwere Nebenwirkungen zu erleiden.

Personalisierte Gesundheitsversorgung gestattet es nicht nur, die Therapien auf die Veranlagung der Patientinnen und Patienten auszurichten. Vielmehr können Kenntnisse über das Genom einer Person in gewissen Fällen auch dazu führen, dass die Disposition zu einer Krankheit aufgedeckt wird, noch bevor diese ausgebrochen ist. Dadurch wird es möglich, frühzeitig Massnahmen zu ergreifen, sodass die Betroffenen gar nicht erst krank werden. In der personalisierten Gesundheitsversorgung erhält somit die Prävention von Krankheiten mehr Gewicht als bisher.

Der Ausdruck «personalisiert» ist insofern etwas verwirrend, als sich auch die «herkömmliche» Medizin bemüht, auf das Individuum einzugehen. Es ist auch nicht so, dass für jede Person immer eine eigene Therapie entwickelt wird. Vielmehr weist die personalisierte Gesundheitsversorgung die Patienten aufgrund genetischer und anderer Biomarker verschiedenen Untergruppen zu und stimmt die Behandlung auf deren Eigenschaften ab.

3.1 Anwendungsgebiete: Wann und wo kommt personalisierte Gesundheit zum Einsatz?



Ein Einsatz von personalisierter Gesundheit ist in unterschiedlichen Bereichen der Gesundheitsversorgung möglich. Bei monogenetischen Krankheiten kann ein genetischer Test eine Diagnose bestätigen. Viele Krankheiten werden jedoch durch mehrere Gene beeinflusst und schlussendlich ist es oft die Umwelt, die den Ausbruch einer Krankheit mitbestimmt. Bei diesen Krankheiten wird in der personalisierten Gesundheit nur eine Wahrscheinlichkeit berechnet, dass eine Person an einer Krankheit leiden wird. Ein sehr wichtiges

Einsatzgebiet von personalisierter Gesundheit ist die Pharmakogenetik. Durch eine Genanalyse wird eingeschätzt, ob ein bestimmtes Medikament bei der Patientin oder dem Patienten wirkt, oder ob eine andere Therapie in Betracht gezogen werden sollte.

3.1.1 Monogenetische Krankheiten



Monogenetische Krankheiten werden durch eine Mutation in einem einzelnen Gen verursacht. Ein Beispiel ist Zystische Fibrose (CF), wo das *CFTR*-Gen mutiert ist. Bis heute wurden über 1900 verschiedene Mutationen in diesem Gen identifiziert, die alle zu CF führen. Als sogenannt autosomal-rezessive Krankheit bricht die Krankheit nur aus, wenn ein verändertes Gen von der Mutter und dem Vater weitervererbt wurde. Im Unterschied dazu muss bei einer autosomal-dominanten Krankheit nur ein mutiertes Gen

weitervererbt werden, damit die Krankheit ausbricht. Ein Beispiel dafür ist die Krankheit Chorea-Huntington.

Welche Veränderung liegt vor?

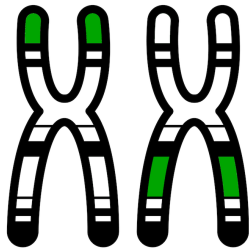
Bei einer monogenetischen Krankheit ist ein bestimmtes Gen mutiert, und diese Veränderung kann zu einer Krankheit führen. Eine Mutation kann einzelne Basenpaare betreffen oder auch längere Abschnitte. Die Auswirkungen können ganz verschieden sein. Die Gensequenz wird nicht richtig abgelesen: Das Resultat ist ein fehlendes Protein oder ein Protein, das nicht mehr die richtige Struktur aufweist und entsprechend seine Funktion nicht korrekt ausübt. Möglich ist auch, dass wegen der Mutation zu grosse oder zu geringe Mengen eines Proteins hergestellt werden.

Als konstitutionelle Mutationen werden Mutationen bezeichnet, die in allen Zellen vorkommen und auch an die Nachkommen vererbt werden. Im Gegensatz dazu, entstehen somatische Mutationen erst während der Embryonalentwicklung oder nach der Geburt. Sie kommen somit nicht in allen Zellen vor. Krankheiten können durch konstitutionelle und somatische Mutationen verursacht werden.

Wo knüpft die personalisierte Gesundheit an?

Weist eine Patientin oder ein Patient bereits Symptome auf, die auf eine bestimmte Krankheit hindeuten, kann ein klassischer Gentest Gewissheit schaffen. Voraussetzung ist jedoch, dass das entsprechende Gen bekannt ist. Bei der Zystischen Fibrose leiden die betroffenen Kinder meist unter Symptomen, bevor eine Diagnose gestellt wird. Indem das *CFTR*-Gen sequenziert wird (also die genaue Abfolge der Basenpaare analysiert wird), lässt sich das Gen auf Mutationen untersuchen. Das Analyseresultat ergibt eine eindeutige Diagnose, sodass ein optimaler Therapieplan erstellt werden kann. Die personalisierte Gesundheit bestimmt also die genaue Ursache einer Krankheit und bestätigt diese nicht nur anhand der Symptome. Dieses Wissen ist wichtig, da die gleiche Krankheit unterschiedliche genetische Ursachen haben kann, sodass unter Umständen verschiedene Medikamente zum Einsatz kommen müssen.

3.1.2 Polygenetische Krankheiten



Polygenetische Krankheiten werden durch eine Vielzahl an Mutationen im Genom ausgelöst. Somit ist bei diesen Krankheiten nicht nur ein einzelnes Gen verantwortlich, sondern das Zusammenspiel verschiedener Veränderungen. In diese Kategorie fallen zum Beispiel Herz-Kreislauf-Erkrankungen. Wichtig ist aber, dass die genetischen Veränderungen alleine die Krankheit oft noch nicht auslösen, sondern dass die Lebensumstände (Umwelt, Lebensstil, Ernährung, Bewegung) eine wichtige Komponente ist.

Welche Veränderung liegt vor?

Zwischen den Genomen zweier Menschen unterscheidet sich ca. jedes 1000ste Basenpaar. Diese kleinen Unterschiede (sogenannte Polymorphismen oder SNPs für single nucleotide polymorphism) legen fest, wie wir aussehen, wie gross wir sind, aber auch, ob wir eine Veranlagung für eine bestimmte Krankheit tragen oder nicht. Viele dieser Polymorphismen liegen ausserhalb der kodierenden Sequenzen, das heisst, sie beeinflussen nicht direkt die Struktur und Funktion eines Proteins, können aber einen Einfluss auf die Regulierung eines Gens haben. Ein einzelnes SNP alleine löst normalerweise keine Krankheit aus. Es ist aber möglich, dass das Zusammenspiel vieler bestimmter SNPs das Risiko erhöht, an einer bestimmten Krankheit zu leiden. Äussere Faktoren spielen jedoch immer eine wichtige Rolle.

Wo knüpft die personalisierte Gesundheit an?

Bei polygenetischen Krankheiten können sogenannte prädiktive Tests durchgeführt werden. Die getestete Person leidet noch unter keinen Symptomen, sie möchte aber ihre Veranlagung für eine bestimmte Krankheit kennen. Dazu wird das Vorkommen von bestimmten SNPs untersucht und die Wahrscheinlichkeit berechnet, dass die Person unter einer gewissen Krankheit leiden wird. Solche Tests alleine können also nicht vorhersagen, ob eine Krankheit je ausbrechen wird, sondern nur eine Wahrscheinlichkeit angeben. Oft sind es schlussendlich andere Faktoren, die hineinspielen, sei es die Umwelt, die Ernährung oder die Lebensbedingungen.

3.1.3 Pharmakogenetik



Gene haben grossen Einfluss darauf, welchen Effekt ein Medikament im Körper der behandelten Person hat. Sie können bestimmen, ob und wie das Therapeutikum wirkt, wo und wie lange es aktiv bleibt und welche Nebenwirkungen auftreten. Es kann also sein, dass Medikamente nur bei gewissen Personen zum erwünschten Resultat führen. Bei anderen Personen wirken sie nicht oder nur sehr schwach. Möglich ist sogar, dass bei gewissen Personen so starke Nebenwirkungen auftreten, dass die Einnahme eines bestimmten

Medikaments das Leben der Betroffenen bedroht.

Bei einem pharmakogenetischen Test wird untersucht, ob eine Person auf eine bestimmte Therapie anspricht. Somit kann verhindert werden, dass eine Person mit einem Medikament behandelt wird, auf das sie gar nicht anspricht. Damit lassen sich Nebenwirkungen und unnötige Behandlungskosten vermeiden.

Welche Veränderung liegt vor?

Im Bereich der Pharmakogenetik sind es einzelne Gene, die untersucht werden oder auch sogenannte SNPs (single nucleotide polymorphism). SNPs sind Variationen im Genom, die bestimmen, wie wir aussehen und wie wir auf Medikamente reagieren. Zwischen den Genomen zweier Menschen

unterscheidet sich ca. jedes 1000ste Basenpaar. Allerdings gilt es zu beachten, dass diese Veränderungen und Mutationen alleine nicht in jedem Fall einen Einfluss darauf haben, wie ein Mensch auf ein Medikament reagiert. Oft sind es die Ernährung, die Umwelt, Bewegung und andere Faktoren, die mitbestimmen, ob und wie ein Therapeutikum wirkt.

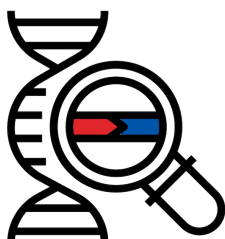


Pharmakogenetik: Nicht alle Personen, die an derselben Krankheit leiden, reagieren gleich gut oder stark auf bestimmte Medikamente. Bei der Pharmakogenetik werden die Patientinnen und Patienten zuerst genetisch untersucht und je nach Veranlagung kommen dann bestimmte Medikamente zum Einsatz. (Bild: Natascha Jankovski)

Wo knüpft die personalisierte Gesundheit an?

Der gezielte und personenspezifische Einsatz von Heilmitteln ist ein wichtiger Aspekt der personalisierten Gesundheit. Vor allem in der Krebstherapie kommt eine personenspezifische Therapie je länger je mehr zum Einsatz. So gelangen beispielsweise bei schwarzem Hautkrebs je nach Mutationstyp der Krebszellen andere Medikamente zur Anwendung. Ein anderes Beispiel betrifft die Infektionskrankheit AIDS. Patientinnen und Patienten mit der Variante *HLA-B*5701* eines immunologischen Gens dürfen nicht mit dem Medikament Abacavir behandelt werden, da sie eine potentiell lebensbedrohliche allergische Reaktion entwickeln können.

3.1.4 Direct-to-Consumer-Gentest



Seit einigen Jahren werden sogenannte Direct-to-Consumer-Tests (DTC-Test) angeboten. Bei den DTC-Tests handelt es sich um Gentests, die nicht über einen Arzt oder eine Ärztin verordnet werden, sondern sie werden im Internet, in Apotheken, Drogerien oder im Fitnesscenter angeboten. Der Test wird also ohne medizinische Beratung und Begleitung durchgeführt. Das Vorgehen ist einfach: Die Person gibt eine Speichelprobe ab, die darin

enthaltene DNA wird in einem Labor auf SNPs untersucht und das Resultat wird der Testperson mitgeteilt.

Nach den Regelungen im teilrevidierten Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) dürfen in der Schweiz DTC-Tests nur noch ausserhalb des medizinischen Bereichs durchgeführt werden. Sogenannte schützenswerte Eigenschaften, zum Beispiel Vaterschaft, persönliche Eigenschaften wie Charakter oder ethnische Herkunft, dürfen nicht getestet werden.

DTC-Test werden jedoch im Internet auch von Firmen mit Sitz ausserhalb der Schweiz angeboten. In den letzten Jahren wurden im Zusammenhang mit DTC-Tests einige Problembereiche identifiziert. Die Testperson muss sich generell bewusst sein, dass es sich bei den Ergebnissen um Wahrscheinlichkeiten handelt. Man muss also mit Risikoangaben umgehen können und es dürfen keine voreiligen Schlüsse gezogen werden. Problematisch ist, dass nicht in jedem Fall die Gewissheit von Qualität besteht. Klar ist auch nicht immer, wie mit den Daten umgegangen wird und ob der Datenschutz gewährleistet ist.

3.2 Beispiele: Gibt es konkrete Beispiele von personalisierter Gesundheit?



Aufgrund persönlicher Daten können vorbeugende Massnahmen ergriffen und medizinische Behandlungen durchgeführt werden, die auf das Individuum zugeschnitten sind. Die vier Fallbeispiele zeigen unterschiedliche Ansätze personalisierter Gesundheitsversorgung, die bereits heute angewendet wird.

3.2.1 Psoriasis: personalisierte Behandlung einer komplexen genetischen Erkrankung



An vielen Krankheiten sind zahlreiche Gene beteiligt, und auch Umweltfaktoren spielen oft eine erhebliche Rolle. Dennoch können genetische Analysen viel zu einer gezielten Behandlung beitragen.

Die Schuppenflechte (Psoriasis) ist eine weit verbreitete Hautkrankheit. In der Schweiz sind rund zwei bis drei Prozent der Bevölkerung davon betroffen. Die Krankheit kann in jedem Alter und bei Frauen wie auch bei Männern auftreten. Die Symptome sind unterschiedlich. Meistens manifestiert sie sich in Form von

chronischen oder wiederkehrenden schuppigen Plaques.

Die Schuppenflechte als Alarmsignal

Psoriasis wird durch eine überschüssige Reaktion des Immunsystems auf körpereigenes Gewebe verursacht und ist daher den Autoimmunkrankheiten zuzurechnen. Ausgelöst wird das Leiden durch das Zusammenspiel von Umwelteinflüssen und erblicher Veranlagung, wobei über 40 Gene beteiligt sind.

Aus Sicht der personalisierten Gesundheitsversorgung ist Psoriasis ein gutes Beispiel, weil das Leiden oft in Kombination mit Bluthochdruck, Stoffwechselstörungen, koronarer Herzerkrankung und anderen unsichtbaren Pathologien auftritt. Die Schuppenflechte kann somit als Warnsignal für drohende Krankheiten gedeutet werden.

Dank Genanalysen Kosten senken und Nebenwirkungen eindämmen

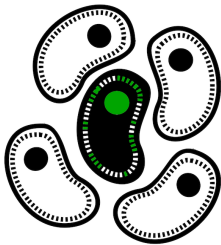
Weil Umweltfaktoren den Ausbruch von Schuppenflechte erheblich beeinflussen, lässt sich aus der Genetik das Risiko für eine Psoriasis-Erkrankung nur grob berechnen; die familiäre Krankengeschichte gibt sogar etwas zuverlässigere Hinweise auf das Erkrankungsrisiko als eine Genanalyse. Im Fall der Schuppenflechte liegt der Nutzen von Genanalysen in der Vermeidung überflüssiger Behandlungskosten und Nebenwirkungen.

Die derzeit wirksamsten Medikamente hemmen gezielt entzündliche Botenstoffe. Diese Arzneimittel ziehen relativ wenig negative Begleiterscheinungen nach sich. Allerdings bleiben sie bei bis zu 50 Prozent der Erkrankten wirkungslos. Da sich die Kosten für eine solche Therapie pro Jahr auf bis zu 35'000 Franken belaufen können, wäre es von Vorteil, wenn sich im Voraus abklären liesse, ob eine Person darauf anspricht. Anhand des Genotyps der Betroffenen lässt sich nun für eines dieser Medikamente mit über 90-prozentiger Wahrscheinlichkeit bestimmen, ob es eine Wirkung erzielen wird oder nicht.

Auch bei älteren Heilmitteln kann eine Genanalyse sehr nützlich sein. So wird mitunter auch ein Immunsuppressivum gegen die Schuppenflechte eingesetzt. Der Wirkstoff wird durch ein bestimmtes Enzym abgebaut, das aber bei einer kleinen Minderheit (von 0,3 Prozent) der Bevölkerung nicht aktiv ist. Bei diesen Menschen bilden sich im Körper giftige Stoffwechselprodukte, die das Knochenmark schädigen. Daher wird vor jeder Therapie mit dem Immunsuppressivum mittels einer Analyse der entsprechenden Genom-Sequenz die Aktivität des betreffenden Enzyms getestet.

Genanalysen tragen mithin zu einer gezielteren und wirtschaftlicheren Behandlung der Psoriasis bei und helfen, bei der Behandlung Medikamente zu vermeiden, die zu schweren Nebenwirkungen führen könnten.

3.2.2 Melanom: auf verschiedene Patientengruppen zugeschnittene Behandlungen



In der Schweiz kommt Schwarzer Hautkrebs vergleichsweise häufig vor. Früher galten Melanome als unheilbar, sobald sie Metastasen gebildet hatten. Heute gibt es Therapien, die auf die unterschiedliche genetische Ausstattung verschiedener Patientengruppen abgestimmt sind und auch bei metastasiertem Hautkrebs gute Behandlungsergebnisse in Aussicht stellen.

Schwarzer Hautkrebs – auch unter dem Namen Melanom bekannt – ist eine der häufigsten Krebsarten. Von denjenigen Personen, die nach dem Jahr 2000 in der Schweiz geboren wurden, dürfte Hochrechnungen zufolge jede 70. ein Melanom entwickeln, was weltweit einem Spitzenwert entspricht.

Gefährlich ist der schwarze Hautkrebs insbesondere wegen seiner Neigung, rasch Metastasen in den inneren Organen zu bilden. In den vergangenen Jahren wurden Medikamente entwickelt, um die früher als unheilbar geltenden metastasierten Melanome zu behandeln. Die Heilmittel versprechen positive Behandlungsergebnisse – allerdings nur bei Melanomen, die bestimmte Mutationen aufweisen. Daher wird jetzt vielerorts das Gewebe der Metastasen genetisch untersucht, bevor mit der Therapie begonnen wird. Je nachdem, wie der Test ausfällt, wird ein anderes Medikament gewählt.

Verschiedene Wirkstoffe für unterschiedliche Mutationen

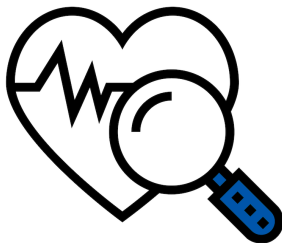
Liegt zum Beispiel die BRAF-V600E-Mutation vor, wird den Betroffenen ein Medikament verabreicht, der das aktive Zentrum der mutierten Kinasen blockiert und die Tumoraktivität stark hemmt. Bei Kranken ohne diese Mutation zeigt das Medikament nicht die erwünschte Wirkung, ganz im Gegenteil: Tumorzellen ohne die BRAF-V600E-Mutation können durch den Wirkstoff sogar aktiviert werden.

Patientinnen und Patienten ohne BRAF-Mutation werden auf eine allfällige NRAS-Mutation getestet. Ist eine solche vorhanden, empfiehlt sich eine Behandlung mit einem sogenannten MEK-Inhibitor, der bestimmte Signalübermittlungswege hemmt, die unter anderem am Zellwachstum beteiligt sind. Einige seltenere Melanomformen wiederum weisen gerne Mutationen im c-Kit-Gen auf, das bei der Entstehung von Krebs eine massgebliche Rolle spielt. Ist dieses Gen mutiert, können sogenannte kit-Kinase-Inhibitoren eingesetzt werden.

Differenzierte Therapien nützen allen

Doch was kann die Medizin denjenigen Krebskranken anbieten, die keine der genannten Mutationen haben? Auch sie profitieren von der personalisierten Gesundheitsversorgung – denn sie laufen nicht Gefahr, mit Wirkstoffen behandelt zu werden, auf die sie nicht ansprechen und die zu belastenden Nebenwirkungen führen würden. Zudem scheint die Prognose für Melanome ohne die erwähnten Mutationen eher günstiger zu sein. Ausserdem existieren mittlerweile auch Medikamente, welche die Immunantwort der Patientinnen und Patienten stärken und die unabhängig vom Mutationsstatus angewendet werden können.

3.2.3 Long QT-Syndrome: erst unauffällig – dann aber tödlich



Bestimmte genetische Mutationen führen zu Krankheiten, die lange keinerlei Symptome verursachen – dann aber tödlich enden. Mit einer Genanalyse lässt sich ermitteln, wer von diesen gefährlichen Leiden betroffen ist. Dank vorsorglicher Massnahmen lässt sich Leben retten.

Für die Betroffenen wie auch für ihre Angehörigen ist es eine Tragödie: Ein junger, scheinbar kerngesunder Mensch bricht tot zusammen. Kein sehr häufiges Ereignis – eine Studie des australischen Militärs zeigt, dass jährlich unter 100'000 Rekruten mit 13 Todesfällen zu rechnen ist, die nicht mit einem Unfall zusammenhängen. Eine andere Studie brachte zutage, dass mehr als die Hälfte plötzlicher Sterbefälle bei Jugendlichen auf ein Herzproblem zurückzuführen sind; bei knapp einem Drittel vermag auch eine Autopsie keine Ursache zu ermitteln. Mittlerweile weiss man: Von diesen unaufklärbaren Todesfällen wurde auch wieder rund ein Drittel durch genetisch bedingte Störungen der Ionenkanäle im Herzen verursacht.

Steter Ionenfluss bestimmt den Herzschlag

Präzise auf einander abgestimmte elektrische Signale sorgen dafür, dass das Herz regelmässig schlägt; sie entstehen durch den Strom von Ionen, die durch verschiedene Typen von Ionenkanälen in den Wänden der Herzmuskelzellen fliessen. Diese Kanäle müssen sich zu einem bestimmten Zeitpunkt öffnen und wieder schliessen: Wenn einer der Kanäle nicht richtig funktioniert, gerät das Herz aus dem Takt.

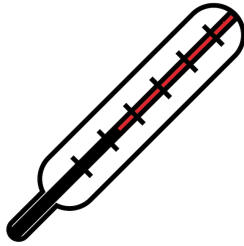
Bei einigen der betroffenen Patienten könnte ein Elektrokardiogramm die Krankheit aufdecken. Aber ein junger Mensch, der im Alltag keinerlei Beschwerden hat, denkt nicht daran, vorsorglich seinen Herzschlag zu untersuchen. Zudem gibt es auch Fälle mit unauffälligem Elektrokardiogramm; der Tod ist dann gewissermassen das erste Symptom der Erkrankung.

Dem Tod vorbeugen dank genetischer Hinweise

Mittlerweile sind Mutationen auf mehr als 10 Genen bekannt, die das Funktionieren der Ionenkanäle beeinträchtigen. Es ist also möglich, mittels einer genetischen Analyse zu überprüfen, ob ein Mensch Gefahr läuft, an plötzlichem Herztod zu sterben. In der Regel erfolgt die Genanalyse auf Verdacht, weil bekannt ist, dass in der Familie des Betroffenen Angehörige an unerwartetem Herzstillstand verstorben sind.

Wenn sich herausstellt, dass die betroffene Person die eine der Mutationen hat, empfiehlt der Arzt oder die Ärztin vorsorgliche Massnahmen. So kann insbesondere ein implantierter Defibrillator das kranke Herz bei einem allfälligen Stillstand wieder in Gang bringen – und somit ein Leben retten.

3.2.4 Maligne Hyperthermie: der Überhitzung frisch Operierter vorbeugen



Das Wissen über die genetische Veranlagung einer Person hilft nicht nur, die medizinische Behandlung gewisser Krankheiten zu optimieren. Vielmehr kann die personalisierte Gesundheitsversorgung auch schwersten Komplikationen bei medizinischen Behandlungen vorbeugen.

Unter Anästhesisten und Chirurginnen ist sie gefürchtet: Die Maligne Hyperthermie. Eine erste wissenschaftliche Beschreibung der Krankheit legte der Kinderchirurg Louis Marie Arsène Ombrédanne vor. Am Kongress der französischsprachigen Kinderärzte vom 2. Oktober 1929 schilderte Ombrédanne die Komplikationen, die er an einigen operierten Säuglingen beobachtet hatte: Ihr Puls habe sich sechs bis zwölf Stunden nach der Narkose extrem beschleunigt, ihre Temperatur habe mehr als 42 Grad erreicht und schliesslich sei der Tod aufgrund eines kardialen Kreislaufkollapses eingetreten. Über die Ursachen des Leidens rätselte der Professor. Erst im Jahr 1962 fand der australische Arzt Michael Denborough die genetischen Ursachen der Krankheit, nachdem ihm bei einem Patienten die familiäre Häufigkeit tödlich verlaufener Narkosen aufgefallen war.

Ohne Auslöser keine Beschwerden

Bei der Malignen Hyperthermie handelt es sich um eine Muskelerkrankung, die im Alltag keinerlei Beschwerden verursacht. Bis heute sind sechs verschiedene Varianten der Krankheit bekannt. Die häufigste Variante, die Malignant hyperthermia susceptibility 1 (MHS1), wird durch eine Mutation im *RYR1*-Gen hervorgerufen, welches für den Ryanodin-Rezeptor kodiert. Eine andere, seltenere Variante (MHS5) wird durch eine Mutation des *CACNA1S* Gens verursacht. *CACNA1S* kodiert für einen Dihydropyridin-Rezeptor. Beide Rezeptoren regulieren den Calciumhaushalt der Muskelzellen.

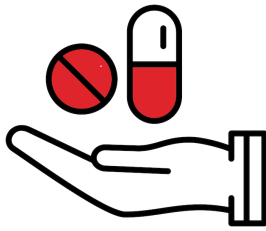
Die lebensgefährlichen Symptome werden durch praktisch alle gasförmigen Narkosemittel (mit Ausnahme von Lachgas) sowie durch einen bestimmten Wirkstoff zur Entspannung der Muskulatur hervorgerufen: Sie führen dazu, dass innerhalb der Skelettmuskeln massiv und unkontrolliert Calcium freigesetzt und die Muskelfasern aktiviert werden. Der Stoffwechsel in den Zellen steigert sich, Sauerstoffumsatz und Produktion von Kohlendioxid nehmen zu, ebenso die Wärmeproduktion. Dieser zunächst isoliert in den Muskeln stattfindende Prozess führt zu einer starken Übersäuerung und Erhitzung des ganzen Körpers, sodass schliesslich auch Herz, Nieren und Gehirn zu Schaden kommen. Ohne Gegenmassnahmen sterben die Betroffenen an Multiorganversagen. Wird indes die Diagnose früh genug gestellt, kann der verhängnisvolle Prozess durch einen Wirkstoff gestoppt werden, der die Freisetzung von Calcium in der Muskulatur hemmt.

Auf die Genetik abgestimmte Narkose

Von 10'000 Menschen tragen eine bis drei Personen die genetische Mutation für die Maligne Hyperthermie, die unabhängig vom Geschlecht an die Nachkommen vererbt wird. Ist die Veranlagung eines Patienten bekannt, wird für eine Narkose auf ein alternatives Narkosemittel ausgewichen, sodass ein Ausbruch der Krankheit verhindert wird.

Personen, in deren Familie es bereits zu Narkoseunfällen gekommen ist, lassen sich daher heute auf die Veranlagung zur Malignen Hyperthermie genetisch testen und erhalten ggf. einen Ausweis, der vor der Unverträglichkeit gegen die kritischen Narkosemittel warnt.

3.2.5 Pharmakogenetik: Arzneimittelbehandlung anpassen und sicherer machen



Die Pharmakogenetik – die Kombination von Genetik und Pharmakologie – ermöglicht es, die verschriebenen Medikamente und die Dosierung an die genetischen Eigenschaften der Patientinnen und Patienten anzupassen.

Autorin: Raphaëlle Maruchitch (Quelle und Originaltext: www.santeperso.ch)

Jeder Patient reagiert mehr oder weniger unterschiedlich auf ein Medikament. Warum? Zum Teil wegen genetischer Variationen, die die individuelle Reaktion auf eine Substanz beeinflussen. Einige Menschen gelten als "empfindlich", andere als "resistent" für die gleiche Krankheit und gegenüber bestimmten Molekülen. "Wir beginnen, genetische Variationen, so genannte Polymorphismen, besser zu identifizieren und zu charakterisieren. Sie können Auswirkungen auf verschiedene Stadien der Arzneimittelkinetik haben: Absorption, Transformation, Elimination und Wirkung auf der Zielebene", erklärt Professor Jules Desmeules, Leiter der pharmakologischen und toxikologischen Abteilung des Universitätsspitals Genf (HUG). Je nach individueller Variationen wirkt daher ein Medikament bei einigen Personen besser, während es bei anderen eine toxische Wirkung haben kann. Diese genetischen Eigenschaften können zwischen 10 und 15% der Bevölkerung betreffen. Jules Desmeules, der auch Beratungen bei chronischen Schmerzen durchführt, fügt an: "Diese Personen zu identifizieren, idealerweise vor der Behandlung, führt zur therapeutischen Individualisierung." Dieses Spezialgebiet im Bereich der Pharmakologie nennt sich Pharmakogenetik.

Einsatz bei chronischen Schmerzen

Die Pharmakogenetik kennt interessante Anwendungen, etwa im Bereich der chronischen Schmerzen. Diese sind teilweise äusserst resistent gegen Analgetika. "Im Falle der Folgen von Gürtelrose, einer Viruserkrankung, die neuropathische Schmerzen verursachen kann, reagieren bestimmte Personen etwas weniger gut auf das Medikament", erklärt Jules Desmeules. «So sind die teils verwendeten Morphinderivate weniger wirksam, und der Einsatz von Antiepileptika oder Antidepressiva bleibt in der Regel die erste Wahl. Ärzte überweisen Patienten, die auf die vorgeschlagenen Therapien nicht ansprechen, an uns, damit wir den Grund dafür untersuchen können, der mit einem genetischen Faktor zusammenhängen kann.» In gleichbleibender Dosierung reagieren 80 % der Europäer gut auf Analgetika wie Tramadol oder Codein-Derivate, 10 % nicht und die restlichen 10 % werden stark schläfrig. "Diese speziellen Patienten reagieren unerwartet auf die verschriebenen Medikamente, und der Arzt muss die Dosierung anpassen", sagt Jules Desmeules.

Diese Unterschiede sind von klinischer Bedeutung, wenn wir wissen, dass gewisse Todesfälle auf Kodein zurückzuführen sind, mit dem sich Patienten trotz normaler Dosierung vergiftet haben. Dieses Problem hat in den USA, Europa und der Schweiz zum Verbot der Substanz bei Kindern unter 12 Jahren geführt.

Sichere Verwaltung

"Wenn besser bestimmt werden kann, wie jeder Mensch Medikamente umwandelt und aktiviert, kann deren Verabreichung sicherer gemacht werden", führt Jules Desmeules aus. «Dadurch wird es möglich, die Wirkung des Medikaments besser auf die persönlichen Eigenschaften der Patienten abzustimmen." Dank der Pharmakogenetik können also z.B. Analgetika und Co-Analgetika für Patienten mit chronischen Schmerzen und Antidepressiva für depressive Patienten besser genutzt werden.

"Es gibt immer mehr wissenschaftliche Beweise für den Wert der Pharmakogenetik. Die Medizin, die auf den Ergebnissen klinischer Studien basiert, konzentriert sich nun auf die Integration dieser Elemente der therapeutischen Individualisierung", sagt Jules Desmeules. Wie die Studien, die derzeit am HUG von seiner Kollegin Dr. Victoria Rollason oder Professor Jean-Luc Reny durchgeführt werden. Sie untersuchen die die Wirksamkeit und Sicherheit der Verabreichung zweier oraler

Gerinnungshemmer (Rivaroxaban und Apixaban) zur Prävention und Behandlung von Vorhofflimmern und venösen thromboembolischen Erkrankungen. Diese Studien können auch dazu beitragen, festzustellen, ob bestimmte Biomarker auf vermehrte Nebenwirkungen hinweisen.

Das übergeordnete Ziel der Pharmakogenetik besteht darin, im Rahmen der Präzisionsmedizin die Praktiken zu harmonisieren, indem individuelle Ausprägungen jedes Patienten berücksichtigt werden, um für ihn die geeignete bzw. gar optimale Medikamentendosis zu wählen.

Literatur

Amr A et al (2017) Elektrischer Kurzschluss im Herzen – Plötzlicher Herztod bei Cardiomyopathien. Institut für Cardiomyopathien Heidelberg.

Denborough M et al (1962) Anaesthetic Deaths in a Family. In: British Journal of Anaesthesia 1962 (34), S. 395 – 396.

Eckhardt A (2014) Personalisierte Medizin. Studie des Zentrums für Technologiefolgen-Abschätzung TA-SWISS. Zürich: vdf Hochschulverlag.

Europarat (2012) Genetische Tests in der Medizin.

Fokstuen S, Heinimann K (2009) Gentests über das Internet, Stellungnahme der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik, Schweizerische Ärztezeitung, 90:9.

Gallati S (2015) Gentests: Klinisch relevant oder genetisches Horoskop?

Gensuisse (2014) Science Aktuell, Genomweite Assoziationsstudien.

Handschin Ch, Meyer UA (2012) Warum reagiert mein Patient anders auf dieses Medikament? Schweiz Med Forum 12(22):425-433.

Kaufenstein S et al (2009) Cardiac Gene Defects Can Cause Sudden Cardiac Death in Young People. Deutsches Ärzteblatt International, 106(4).

Ombredanne L, Armingeat J (1929) Rapport sur le syndrome Pâleur et Hyperthermie chez les Nourissons opérés. In: Le progrès médical 1929 (45), S. 1932 – 1936.

Revision Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)

Rüffert H (2010) Maligne Hyperthermie. Informationsbroschüre für Patienten. Leipzig: Klinik für Anästhesiologie und Intensivtherapie, Universitätsklinikum Leipzig.

SAMS (2012) The potential and limits of personalized medicine; Position paper issued by the Swiss Academy of Medical Sciences.

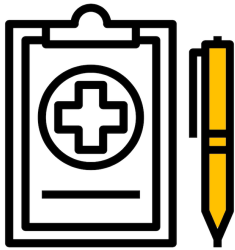
SAMW (2004, 2. Auflage 2011) Genetik im Medizinischen Alltag.

Schwarz PJ, Crotti L (2007) Can a Message From the Dead Save Lives? Journal of the American College of Cardiology, 49(2).

Seebohm G et al (2008) Long QT syndrome-associated mutations in KCNQ1 and KCNE1 subunits disrupt normal endosomal recycling of IKs channels. Circulation Research, 103(12).

U.S. National Library of Medicine, Genetic Home Reference: Malignant Hyperthermia.

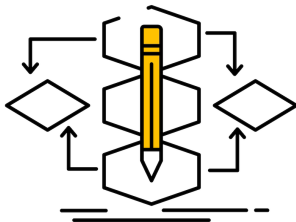
4 Resultate der personalisierten Gesundheit



Durch das Kombinieren von Gesundheitsdaten und vor allem durch die Resultate von genetischen Untersuchungen werden in Zukunft vermehrt Informationen zu Veranlagungen für Krankheiten vorhanden sein. Bei genetischen Krankheiten, die nur durch ein Gen bedingt werden, kann mit den Resultaten eines Gentests eine relativ gute Voraussage getroffen werden. Sind mehrere Gene involviert, so lässt sich je nach Krankheit ein Erkrankungsrisiko, berechnen. Bei mehr als 10 Genen ist eine Aussage kaum mehr möglich.

Eine grosse Herausforderung findet sich vor allem in der Interpretation der unklaren Befunde und Resultate die nur eine vage Wahrscheinlichkeit angeben. Somit tritt die Situation ein, dass aus einer gesunden Person ein „gesunder Kranker“ wird. Die Person weiss nicht, ob und wann und in welcher Form eine Krankheit ausbricht. Wichtig ist hier, dass jede Person medizinisch begleitet wird und über mögliche Resultate eines Tests informiert wird.

4.1 Prädiktiver Algorithmus: "Es gibt Abstufungen in der Zuverlässigkeit der Ergebnisse".



In der Medizin von morgen könnten Algorithmen unter anderem dazu dienen, das Risiko für die Entstehung einer Krankheit vorherzusagen. Aber was ist eine Vorhersage? Der Statistiker Frédéric Schütz liefert Erklärungen.

Autor: Arnaud Aubry (Quelle und Originaltext: www.santeperso.ch)

Es handelt sich um ein neues Idol, eine neue Kristallkugel: Prädiktive Algorithmen verfügen über das Potential, die Medizin umzukrempeln, indem sie dank neuer Technologien und der Genetik Krankheiten voraussagen könnten, oder teils sogar schon können. Frédéric Schütz, Bioinformatiker und Statistiker, Professor für Lehre und Forschung an der Universität Lausanne und statistischer Berater am Schweizerischen Institut für Bioinformatik (SIB), erläutert diese Revolution.

Wie funktionieren prädiktive Algorithmen?

Frédéric Schütz: Zunächst einmal müssen wir diesen Begriff entmystifizieren. Ein Algorithmus ist normalerweise nichts anderes als ein Kochrezept: Eine Reihe von Inhaltsstoffen, in diesem Fall Umwelt- und Gendaten, werden kombiniert, und man erhält eine einer Diagnose. Ein prädiktiver Algorithmus weist die Besonderheit auf, sich auf die Zukunft zu konzentrieren: Ziel ist es zu bestimmen, ob der Patient künftig Gefahr läuft, eine Krankheit zu bekommen, aber auch, welche Behandlung am besten funktioniert oder welche die geringsten Nebenwirkungen nach sich zieht.

Um diese Ergebnisse zu erhalten, stützen sich prädiktive Algorithmen auf wissenschaftliche Studien. Aus den Ergebnissen dieser Studien leiten die Forschenden Wahrscheinlichkeiten und damit Rechenregeln ab, die der Algorithmus in seiner Gleichung berücksichtigt.

Diese Algorithmen, die von Start-ups, Diagnoselabors, der Pharmaindustrie oder von Forschungsgruppen an Universitäten entwickelt werden, beurteilen nicht, ob der Patient die Krankheit zwingend haben wird. Sie bestimmen nur das Risiko, dass eine Krankheit ausbrechen wird.

Die zentrale Frage der prädiktiven Algorithmen liegt daher im von Ihnen erwähnten Begriff des "Risikos". Das ist eines der Konzepte, das von der Öffentlichkeit oft am schlechtesten verstanden wird.

Krankheiten können mehrere Ursachen haben: entweder genetische oder umweltbedingte, häufig ist es aber eine Kombination aus beidem. Chorea Huntington zum Beispiel ist zu 100% genetisch bedingt.

Andererseits werden einige Krankheiten, wie z.B. asbestbedingte Krebserkrankungen, nicht sehr stark von den Genen beeinflusst, sondern fast ausschliesslich durch Umweltfaktoren. Ein prädiktiver Algorithmus wird diese beiden Arten von Faktoren – Genetik und Umwelt – berücksichtigen, um sein Ergebnis zu ermitteln. Das Ergebnis besteht aus einer Wahrscheinlichkeitsangabe, die das Risiko benennt, eine bestimmte Krankheit zu entwickeln.

Je mehr Informationen Ärzte über den Patienten und die Krankheit haben, desto besser können sie ihre Ergebnisse verfeinern und eine personalisierte Wahrscheinlichkeit ermitteln. Wir können Angelina Jolie als Beispiel nehmen: Durch die Kenntnis des genetischen Erbes und unter Berücksichtigung der Familiengeschichte konnten die Wissenschaftler das Risiko für Brustkrebs bestimmen. Auf dieser Grundlage konnte die Schauspielerin entscheiden, ob eine Operation für sie einen Vorteil bringen würde.

Angesichts der Ergebnisse prädiktiver Algorithmen, die in Wahrscheinlichkeiten für die Entwicklung dieser oder jener Krankheit bestehen, sind Patienten oft ratlos. Wie können wir diese Resultate verstehen und die richtige Lösung finden?

Entscheidend ist es, verstehen zu können, wie hoch die Wahrscheinlichkeit des Risikos ist, die der Algorithmus darstellt. Dabei gilt es mehrere Faktoren zu berücksichtigen. Zunächst einmal die Krankheit, mit der man konfrontiert wird. Die Entscheidung, zu intervenieren, hängt von der Krankheit ab, den verfügbaren Behandlungen oder von den Massnahmen, die der Patient ergreifen kann, um das Risiko zu verringern. Dann ist auch die Wahrscheinlichkeit als solche wichtig, d.h. der Prozentsatz des Risikos, diese Krankheit zu entwickeln. Und schliesslich die Konsequenzen, wenn wir uns entscheiden, zu intervenieren oder nicht zu intervenieren. Es gibt nicht unbedingt die eine richtige Antwort. Wir können uns nicht hinter Wahrscheinlichkeiten verstecken. Das ist eine zutiefst menschliche Entscheidung.

Wie zuverlässig ist ein prädiktiver Algorithmus?

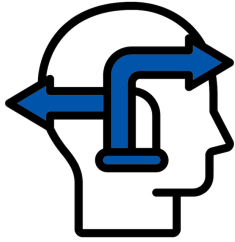
Ein prädiktiver Algorithmus basiert auf Statistiken, die aus wissenschaftlichen Studien stammen. Damit sie jedoch repräsentativ sind, wird mit grossen Populationen gearbeitet. Ein Problem liegt darin, von der statistischen Wahrheit auf Bevölkerungsebene auf die individuelle statistische Wahrheit zu schliessen. Dies ist manchmal gewagt, denn Wahrscheinlichkeiten basieren auf Durchschnittswerten. Wir sehen, dass der Durchschnitt auf der individuellen Ebene nicht funktioniert. Wenn 50% einer Bevölkerung Krebs haben, bedeutet das nicht, dass jede Person einen halben Krebs hat!

Bei einer Krankheit, bei der der genetische Faktor nur eine untergeordnete Rolle spielt (10 oder 20%), hilft die prädiktive Medizin nicht viel. Es gibt daher Abstufungen in der Zuverlässigkeit dieser Ergebnisse.

Die prädiktive Medizin wird oft als eine Revolution angesehen. Teilen Sie diese Sicht?

Ich sehe darin eher eine zusätzliche Unterstützung für Ärzte, eine evidenzbasierte Medizin. Es gab einige Revolutionen in der Medizin, die die Sterblichkeit reduziert haben: z.B. Impfstoffe, Antibiotika und Stents (die Behandlung von Arterienkrankungen ohne Operation, Anmerkung der Redaktion). Es gibt keine Beweise dafür, dass personalisierte Gesundheit zum jetzigen Zeitpunkt zu einer vergleichbaren Revolution führt.

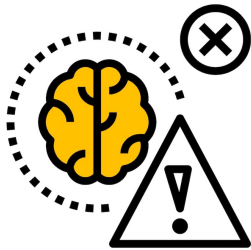
4.2 Wissen oder nicht-wissen?



Wird eine Person medizinisch untersucht, so hat sie das Recht über alle Befunde aufgeklärt zu werden. Dies muss in einer verständlichen und nachvollziehbaren Art und Weise geschehen. Die betroffene Person soll aber nicht nur über die Resultate informiert werden, sondern auch über Konsequenzen, Therapiemöglichkeiten und über die Bedeutung für Familienangehörige. Gerade bei genetischen Untersuchungen tauchen möglicherweise Befunde auf, nach denen nicht explizit gesucht wurde, sogenannte Zusatz- oder Zufallsbefunde. Diese Befunde können sehr relevant sein und je nach dem ist eine Therapie notwendig. Aber auch nicht-therapierbare Indikationen haben unter Umständen eine grosse Bedeutung für die Lebensplanung der betroffenen Person. Gerade diese Krankheiten können aus einer gesunden Person einen „gesunden Kranken“ machen – man weiss nie, ob die Krankheit ausbricht oder nicht.

Wichtig ist deshalb, dass sich jede Person Gedanken macht, über welche Ergebnisse sie informiert werden möchte und über welche nicht. Es muss jedoch bedacht werden, dass gewisse Resultate auch eine Bedeutung für verwandte Angehörige haben. Genetische Krankheiten können Verwandte betreffen und somit wissen diese Personen ebenfalls vom Befund, ohne dass sie zugestimmt haben, dies zu erfahren. Es ist also sehr wichtig und zentral, dass offen kommuniziert wird, was Resultate aus genetischen Untersuchungen mit sich bringen.

4.3 Umgang mit Risiken: «Der sogenannt «vorhersehenden Medizin» sind Grenzen gesetzt.



Marta Vitale, Psychologin am Universitätsspital Genf, hat einige hundert Personen befragt und begleitet, die einen Gentest gemacht haben, um ihre allfällige Veranlagung für Krebs aufzudecken. In einem Buch schildert die Fachfrau, welche psychischen Folgen solche Nachforschungen für die Betroffenen nach sich ziehen können.

Interview mit Marta Vitale

Frau Vitale, was bringt die Menschen dazu, sich einem Gentest zu unterziehen?

M. Vitale: Meistens handelt es sich um Personen, deren Vorfahren an Krebs erkrankt sind. Ihre familiäre Situation ist bekannt, und die Betroffenen fragen sich, ob sie das Schicksal ihrer Mutter und ihrer Schwester teilen und ebenfalls an Krebs erkranken werden. Diese Menschen haben noch keinerlei Symptome, und es geht ihnen in erster Linie um Vorbeugung. Wenn sich bereits erkrankte Personen testen lassen, möchten sie vor allem wissen, ob sie aus dem gleichen Grund erkrankt sind wie ihre Angehörigen, und ob ihre Kinder ebenfalls mit einem erhöhten Krankheitsrisiko rechnen müssen.

Führen denn alle Personen, die zu Ihnen kommen, den Test dann auch durch?

Ich habe festgestellt, dass vor allem Kinderlose allenfalls auf den Test verzichten. Sie kommen in die Sprechstunde, um besser zu verstehen was es heisst, Träger einer genetischen Mutation zu sein, ohne aber allem «auf den Grund zu gehen». Es ist aber selten, dass jemand den Test nicht durchführen lässt, denn wenn eine Person die genetische Beratung aufsucht, will sie in der Regel mehr wissen. Allerdings ist es möglich, dass in Einzelfällen angemeldete Personen nie kommen werden, weil sie möglicherweise den Termin vergessen oder Angst bekommen haben.

Worauf achten Sie, wenn Sie jemandem mitteilen müssen, dass sein Risiko für eine Krebserkrankung erhöht ist?

Bevor wir die Ergebnisse mitteilen, gibt es zwei onkogenetische Beratungsgespräche, an denen wir den Leuten das Konzept der Wahrscheinlichkeit einer Krebserkrankung erläutern. Wir klären sie auch darüber auf, dass Träger sein nicht bedeutet, effektiv an Krebs zu erkranken. Die Information, dass das Risiko für eine Krankheit erhöht ist, kann dazu beitragen, dass die Betroffenen vorbeugende Massnahmen ergreifen. Andererseits kann die Mutation BRCA 1/2 eine bis zu 85prozentige Wahrscheinlichkeit für Brustkrebs erreichen, und diese Information kann bei der Betroffenen zur «Gewissheit» führen, dass sie die Krankheit entwickeln werde. In diesem Fall gilt es zu unterstreichen – wie das die Fachleute auch stets tun – dass die Wahrscheinlichkeit eben nicht 100 Prozent beträgt. Das zu wissen hilft den Betroffenen, sich nicht einem vorbestimmten Schicksal völlig ausgeliefert zu fühlen.

Welches sind die häufigsten Reaktionen, wenn Sie jemanden über ein erhöhtes Krankheitsrisiko in Kenntnis setzen müssen?

Sie sind unvorhersehbar und oft überraschend. Und oft deckt sich die unmittelbare Reaktion nicht mit jener nach vier Monaten. So war beispielsweise eine Betroffene, die Kinder haben wollte, im ersten Moment sehr geschockt. Nach vier Monaten aber erzählte sie mir, dass der Umstand, mit Verwandten eine Mutation zu teilen, die Bindung innerhalb der Familie gestärkt habe. Sie konnte also dem ungünstigen Resultat etwas Positives abgewinnen. Es gibt aber auch den umgekehrten Fall. So kann bei einer bereits erkrankten Person ein negatives Testergebnis dazu führen, dass ihr eine Erklärung für ihre Krankheit fehlt und sie die Ursache dann im eigenen Verhalten sucht.

Die genetische Veranlagung betrifft nicht nur die getestete Person, sondern auch deren Angehörige. Wie geht die Medizin mit der Situation um, dass sie die ganze Familie behandeln sollte?

In der Schweiz ist diese Frage noch offen. Den leider fehlt ein Gesetz, das es den Ärzten erlauben würde, Familienmitglieder direkt über eine genetische Veranlagung zu informieren. Auch die Betroffenen sind nicht dazu verpflichtet. Wir appellieren daher an die Eigenverantwortung der getesteten Personen. Während der onkogenetischen Beratung sensibilisieren wir die Betroffene dafür, dass es wichtig ist, diese Information in der Familie zu verbreiten.

Ihr Buch trägt den Titel «Die Gewissheit der Wahrscheinlichkeit». Ist unsere Gesellschaft überhaupt fähig, mit Wahrscheinlichkeiten und mit Unsicherheit umzugehen?

Wir leben heute in einem Zeitalter der Kontrolle. Der Buchtitel hingegen betont, dass der sogenannte «vorhersehenden Medizin» Grenzen gesetzt sind. Die 85prozentige Wahrscheinlichkeit kann als eine Art Orakel betrachtet werden, die wenig Raum für Unsicherheit lässt. Dabei eröffnen doch gerade die übrig bleibenden 15 Prozent einen Freiraum für die individuelle Bewältigung einer genetischen Veranlagung. Wir sind eben nicht durch unsere Gene determiniert, und wenn es noch Freiraum gibt, können wir einen persönlichen Umgang mit unseren Krankheitsrisiken entwickeln.

Literatur

Vitale M (2017) *Psychanalyse et prédiction génétique du cancer: La certitude de la probabilité*. Eres, Cancers psy la collection

Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2019) *Personalisierte Medizin, Grundlagen für die interprofessionelle Aus-, Weiter- und Fortbildung von Gesundheitsfachleuten*. Swiss Academies Communications, *in Erarbeitung*

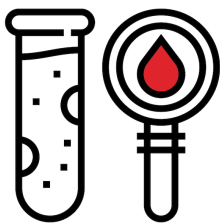
www.santeperso.ch

5 Daten: Was sind Gesundheitsdaten?



In der personalisierten Gesundheit, teils auch datenbasierte Medizin genannt, bilden grosse Datenmengen die Grundlage für Forschungsprojekte, Präventionsstrategien und Therapieansätze. Als Gesundheitsdaten werden Daten aus Laboranalysen (genetische Tests, Blutwerte), aus Therapien (Medikamente, Nebenwirkungen) und Informationen zum gesundheitlichen Zustand (Krankheiten, Symptome) bezeichnet. Aber auch sozio-ökonomische Daten (zum Beispiel Ausbildung), Lebensstil (Ernährung, Alkoholkonsum, Rauchen, Bewegung) und das Lebensumfeld (Luft- und Wasserqualität, berufliche Expositionen) liefern Informationen, die in das Konzept der personalisierten Gesundheit einfließen. Diese Daten sind persönlich und lassen unter Umständen evidente Rückschlüsse auf die Person zu. Deshalb ist es von zentraler Bedeutung, dass mit den Daten sehr sorgfältig umgegangen wird. Die Forschung ist jedoch auf die Daten angewiesen, denn nur so können neue Therapieansätze und Präventionsmassnahmen entwickelt werden. Um einen bedachten Umgang mit den Gesundheitsdaten zu erreichen, hat das Swiss Personalized Health Network Richtlinien erarbeitet.

5.1 Was sind Biomarker?



Die Patientenversorgung besser auf die einzelne Person abstimmen

Als Schlüsselemente der Präzisionsmedizin ermöglichen es Biomarker, bestimmte Krankheiten zu diagnostizieren, aber auch Behandlungen zu steuern und ihre Wirkung zu überprüfen.

Autorin: Elisabeth Gordon (Quelle und Originaltext: www.santeperso.ch)

Biomarker sind für Ärzte das, was Fingerabdrücke für Polizisten sind: Merkmale, die aber nicht eine bestimmte Person, sondern eine Krankheit identifizieren. Als Biomarker werden Moleküle (Proteine, Hormone usw.) und Zellen bezeichnet, deren Anwesenheit oder abnormale Konzentration im Blut, Urin, Speichel oder in einer anderen Körperflüssigkeit auf eine Krankheit hinweisen. Oft leisten diese Indikatoren aber noch mehr. Einige erlauben es, die am besten auf den Patienten abgestimmte Behandlung zu wählen, in Abhängigkeit seiner biologischen oder genetischen Eigenschaften. Auch können sie dazu dienen, die Auswirkungen der Therapie zu überwachen und die Prognose zu verfeinern. Für die personalisierte Medizin sind sie daher unerlässliche Werkzeuge.

Bessere Behandlung

Das Konzept ist nicht neu. Ärzte messen seit langem den Blutzuckerspiegel ihrer Patienten, wenn sie Diabetes vermuten, oder die Konzentration von PSA zur Erkennung von Prostatakrebs. "Aber solche Tests bleiben sehr einfach", sagt Fred Bosman, Honorarprofessor für Pathologie an der Universität Lausanne (UNIL). "Mit molekularen Biomarkern erreichen wir eine neue Etappe in der Diagnostik."

Dies ist z.B. bei Darmkrebs der Fall. Die Blutkonzentration des CEA-Proteins (Carcinoembryonales Antigen) kann helfen, das Screening zu verfeinern. "Dieses weist nach, dass Krebs vorhanden ist, sagt aber nichts darüber aus, wie man ihn behandeln soll", sagt Professor Bosman. Mit molekularen Tests lassen sich nun Hinweise auf die angemessene Behandlung gewinnen, indem das genetische Profil der Tumorzellen ermittelt wird.

Bei der Entwicklung von sogenannten Target-Therapien ist dies entscheidend, da gezielt Proteine angegriffen werden, die für Krebszellen charakteristisch sind. Medikamente dieser Art - wie Cetuximab gegen Darmkrebs oder Anti-BRAFs gegen Melanome - revolutionieren die Behandlung einiger

Krebsarten. Gezielte Therapien sind aber nur dann wirksam, wenn die Zielproteine die Hauptursache für bösartiges Verhalten in Krebszellen sind.

Bei Personen, die auf eine Behandlung ansprechen, ist es möglich, Biomarker auch zur Überwachung der Therapiewirkungen zu verwenden. "Krebszellen setzen verschiedene Moleküle in den Blutkreislauf frei. Beginnt ihre Konzentration allmählich zu steigen, bedeutet das, dass der Krebs wieder auftritt", erklärt Fred Bosman.

Biomarker können auch verwendet werden, um die Behandlung an die spezifischen Eigenschaften des Patienten selbst anzupassen. "Je nach Stoffwechsel bauen manche Menschen ein Medikament besonders schnell ab", sagt Fred Bosman. In diesem Fall gelangt das Heilmittel schneller in die Blutbahn, seine Wirkung wird verstärkt, und die üblich verschriebenen Dosierungen müssen reduziert werden. Dieses Gebiet, die Pharmakogenetik, steckt noch in den Kinderschuhen, wird aber bereits in verschiedenen medizinischen Fachgebieten praktisch angewendet.

Vorhersage von Risiken

Biomarker können auch eine prädiktive Rolle spielen, da sie darauf hinweisen, dass ein Individuum einem erhöhten Risiko für eine bestimmte Krankheit ausgesetzt ist. "Genomsequenzierungstechniken sind so genau geworden, dass sie die DNA von Menschen mit spezifischen Krankheiten mit derjenigen von gesunden Probanden vergleichen können, um kleine genetische Variationen im Zusammenhang mit der Krankheit zu identifizieren. Diese Methoden, die grosse Datenmengen erzeugen, liefern Ergebnisse, die auf Bevölkerungsebene statistisch relevant sind, aber nicht direkt auf Einzelfälle übertragen werden können. Sie sind derzeit der Forschung vorbehalten, könnten aber langfristig die Identifizierung von Menschen ermöglichen, die eine erhöhte Wahrscheinlichkeit aufweisen, eine Erkrankung zu entwickeln.

Die prädiktive Medizin "ist Gegenstand heftiger Diskussionen", sagt Professor Bosman. Schon allein deshalb, weil viele Krankheiten nicht nur von genetischen Faktoren, sondern auch von der Umwelt und dem Lebensstil abhängen. Darüber hinaus kann die prädiktive Medizin durchaus in bestimmten Situationen bedeutsam sein: Wird etwa festgestellt, dass bei einer Person das Risiko für Brustkrebs hoch ist, kann das Organ präventiv entfernt werden. "Aber bei vielen Krankheiten sind die Möglichkeiten der Prävention begrenzt. Man kann sich dann fragen, welchen Sinn es hat, jemandem zu sagen, dass er eine etwas überdurchschnittliche Wahrscheinlichkeit hat, die Krankheit zu entwickeln", sagt der Honorarprofessor. Der Einsatz von Biomarkern ist also verheissungsvoll, wirft aber auch gewichtige ethische Fragen auf.

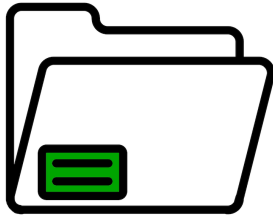
5.2 Wieso braucht es Gesundheitsdaten



Die Erwartungen an die personalisierte Gesundheit sind hoch: aus grossen Datensätzen sollen Zusammenhänge gezogen werden, die Rückschlüsse auf Prävention und Behandlung von gewissen Krankheiten erlauben. Die Grundlage der personalisierten Gesundheit sind also Gesundheitsdaten, es ist entsprechend notwendig, dass Daten durch Patientinnen und Patienten der Forschung zur Verfügung gestellt werden. Nur so können neue Behandlungsstrategien und Präventionsmassnahmen erforscht werden. Die Frage ist jedoch, ist

es die Verantwortung jeder einzelnen Person, die eigenen Daten zugänglich zu machen? Wie steht es um den Schutz der Privatsphäre? Unter welchen Bedingungen sollen Forschende Zugang erhalten?

5.2.1 Zugang zu Gesundheitsdaten



"Open Data ist eine naive Sicht der Realität."

Christian Lovis ist Spezialist für digitales Gesundheitswesen und Chief Medical Officer der Abteilung Medical Information Sciences am Universitätsspital Genf (HUG). Er warnt vor dem wachsenden Appetit grosser internationaler Unternehmen auf Gesundheitsdaten, die zum neuen schwarzen Gold werden könnten.

Autorin: Geneviève Ruiz (Quelle und Originaltext: www.santeperso.ch)

Welche Daten erheben Sie im Rahmen des HUGs?

Prof. Christian Lovis: Wir produzieren täglich viele Daten. Wenn ein Patient betreut wird, zeichnen wir alles auf: seinen Hintergrund, sein Krankheitsbild, die Diagnose, Untersuchungen, Interpretationen sowie die ihn betreffenden Entscheidungen. Allergien oder Ernährungspräferenzen sind ebenfalls Teil seiner Akte. Generell ist die gesamte Gesundheitslogistik computergestützt, vom Gehalt der Angestellten über Aufträge bis hin zu Gebäuden.

Wie werden all diese Daten verwaltet?

Die HUGs haben eine Strategie zur Verwaltung dieser Daten, dabei geht es um Infrastruktur, Zugangsrechte und Rückverfolgbarkeit. Daten werden im Laufe der Zeit sehr wertvoll, wenn ihre Interpretierbarkeit und Semantik erhalten bleiben. Wir entwickeln innovative Projekte, wie z.B. ein zeitliches Modell und ein 3D-Topologiemodell. Diese Modelle ermöglichen es, komplexe Daten so zu visualisieren, dass sie vom Menschen leichter interpretiert werden können. Dies fördert zum Beispiel ein besseres Verständnis des Verlaufs einer Grippeepidemie.

An wen übermitteln Sie diese Daten?

In der Schweiz werden personenbezogener Daten in einem strengen gesetzlichen Rahmen weitergegeben. Die Übermittlung gewisser Daten kann verlangt werden, z.B. Daten zu Tuberkulosefällen für die öffentliche Gesundheit oder im Rahmen des Krankenversicherungsgesetzes. Abgesehen von diesen Ausnahmen ist die Übermittlung ohne Zustimmung verboten.

Was ist mit Forschenden? Haben sie einen einfachen Zugang zu den Daten?

Werden die gesetzlichen Vorgaben und die Vorgaben der kantonalen Kommission für Forschungsethik eingehalten, können Forschende auf die Daten zugreifen. Der Zugang zu den Daten ist für sie kostenlos, solange keine speziellen Spesen anfallen.

Verkaufen Sie Ihre Daten an private Unternehmen?

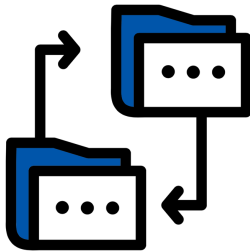
Nein, medizinische Daten werden nicht verkauft! Glücklicherweise gibt es in der Schweiz technische, rechtliche und ethische Richtlinien, die unsere Daten schützen. Das Speichern der Daten ist nicht der grösste Kostenpunkt, auch wenn effiziente Infrastrukturen teuer bleiben. Die tatsächlichen Kosten fallen bei der Erfassung von Daten an, etwa in Form der Gehälter des Gesundheitspersonals und dann für die Datenverarbeitung, wie z.B. die Kodierung.

Die anfallenden Daten nehmen für viele Interessensgruppen laufend an Wert zu, etwa in der Forschung, im Gesundheitswesen, aber auch im privaten Sektor, für Versicherungen und Industrie. Eine der heutigen Herausforderungen besteht darin, die Mittel bereitzustellen, um die Privatsphäre der Personen zu schützen. Es soll aber auch ein gesellschaftlicher Mehrwert entstehen, zum Beispiel in der Medizin. Der Nutzen muss geteilt werden, für den öffentlichen Sektor und für die Patientinnen und Patienten.

Sind Sie der Meinung, dass der Zugang zu Daten für den privaten Sektor blockiert werden sollte?

Die Lager sind ziemlich gespalten, zwischen den Befürwortern des Open Data, die einen breiten Zugang zu den Daten fordern und Verfechtern äusserster Zurückhaltung. Open Data entspricht wahrscheinlich einer angemessenen Wahrnehmung der Dinge in einer Welt ohne "Übeltäter". Es ist eine positive, aber naive Sicht der Realität. Daten strikt unter Verschluss zu halten, bleibt ein konservativerer Ansatz, der das Tempo der Innovation drosseln wird. Für die Schweiz heisst das, dass wir wohl keine führende Rolle in diesem Bereich einnehmen werden. Aber machen wir uns nichts vor: Die wirtschaftlichen Herausforderungen sind hoch. Wir können die Situation mit Erdöl vergleichen: wenn wir Lagerstätten in der Schweiz hätten, würden wir es dann Offshore-Ölfirmen erlauben, diese für ihren alleinigen Gewinn zu nutzen? Sicher nicht. Warum also sollten wir es für künstliche Intelligenz oder Deep Learning tun? Die Daten eröffnen ein neues Feld, in dem die Schweiz dank ihrer Forschung, ihrer Start-ups, aber auch ihrer Datendichte eine bedeutende Chance hat, an der Weltspitze zu stehen. Wir müssen über neue Möglichkeiten nachdenken und neue Wege gehen, dazu gehört die Forschung, aber auch unser Ansatz für die Zusammenarbeit mit der Privatwirtschaft. Wir müssen Modelle entwickeln, um den Wert unserer Daten auszuschöpfen.

5.2.2 Wie wird mit Gesundheitsdaten umgegangen?



Das Swiss Personalized Health Network wurde ins Leben gerufen, um Synergien zwischen Forschungsprojekten in der Schweiz im Bereich der personalisierten Gesundheit zu fördern und zu nutzen: Daten sollen austauschbar und nutzbar gemacht werden. Da es sich aber um besonders sensitive Daten handelt, muss ein sicherer Umgang damit gewährleistet werden, um Missbrauch zu verhindern.

Die Ethical, Legal and Social Implications advisory group (ELSIag) hat für die am SPHN beteiligten Forschungsgruppen Richtlinien zum Umgang mit Gesundheitsdaten definiert. Es wurden vier Grundprinzipien erarbeitet:

- **Respekt für den Menschen**
Die Rechte und die Würde von Personen, die ihre Gesundheitsdaten der Forschung zur Verfügung stellen, sollen geachtet und geschützt werden. Das heisst, es ist zwingend, dass für jede Verwendung der Daten das Einverständnis der Person vorliegt. Die Personen haben das Recht jederzeit ihr Einverständnis zu widerrufen.
- **Datenschutz**
Gesundheitsdaten müssen vertraulich behandelt werden. Um dies zu gewährleisten, kommen der Datensicherheit und der Anonymisierung ein hoher Stellenwert zu.
- **Datenfairness**
Die Wissenschaft soll als Ganzes vorangebracht werden. Das heisst, Daten, die der Forschung zur Verfügung gestellt werden und daraus resultierende Ergebnisse, sollen auch weiterer Forschung zur Verfügung stehen. Es sollen keine exklusiven Vereinbarungen getroffen werden.
- **Rechenschaftspflicht**
Bei Gesundheitsdaten handelt es sich um besonders sensitive Daten. Personen, die solche personenbezogenen Daten für ihre Forschung nutzen, sind für den fairen und transparenten Umgang verantwortlich und können entsprechend auch zur Verantwortung gezogen werden.

Diese Grundprinzipien wurden nicht als bindende Vorschrift erarbeitet, sondern sie sollen ein Kodex darstellen, der allen im SPHN mitwirkenden Institutionen zu Grunde liegen soll. Gerade Spital genießen ein grosses Vertrauen der Patientinnen und Patienten. Dort fallen jedoch auch grosse Mengen an Gesundheitsdaten an; mit diesen soll verantwortungsvoll umgegangen werden.

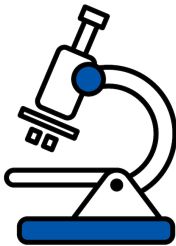
Literatur

Bundesamt für Gesundheit (2018) Faktenblatt Personalisierte Gesundheit. Link

Swiss Personalized Health Network (2017) Ethical Framework for Responsible Data Processing in the Swiss Personalized Health Network

Vayena E (2017) Ein ethischer Rahmen für den Austausch von Gesundheitsdaten. Schweizerische Ärztezeitung 98(36):1138-1140

6 Forschung: Woran wird in der Schweiz geforscht?



Die Forschung im Bereich der personalisierten Gesundheit schreitet rasant voran. In diesem Abschnitt sollen konkrete Forschungsprojekte und gesamtschweizerische Forschungsinitiativen vorgestellt werden. Weiter wird auch beleuchtet, wo die Herausforderungen für die Forschung liegen.

6.1 Beispiele von Forschungsprojekten in der Schweiz

6.1.1 Lichtblicke im Kampf gegen die Erblindung

Retinitis pigmentosa ist eine Erbkrankheit, die normalerweise während der Adoleszenz einsetzt und in den meisten Fällen zur teilweisen oder vollständigen Erblindung der Betroffenen führt. Carlo Rivolta erforscht am Departement für computergestützte Biologie der Universität Lausanne die Ursachen des Leidens, um Ansätze zu seiner Behandlung zu entwickeln.

Interview mit Carlo Rivolta

Woran forschen Sie, und welche Methoden kommen dabei zum Einsatz?

Bei unserem Forschungsobjekt, der Retinitis pigmentosa, handelt es sich um eine Erbkrankheit, die dazu führt, dass die lichtempfindlichen Zellen der Netzhaut unaufhaltsam absterben. Zunächst sehen die Betroffenen im Dämmerlicht schlecht. Nach und nach schrumpft ihr Gesichtsfeld immer stärker, bis zur schwersten Sehstörung. Die Krankheit ist sehr selten, weltweit leidet eine von 4'000 Personen daran. Die Ursache ist zu hundert Prozent genetisch, Umwelteinflüsse oder Lebensstil spielen keine Rolle.

In unserem Labor suchen wir nach genetischen Mutationen, welche die Krankheit herbeiführen könnten. In der Theorie wurden rund hundert Gene mit der Krankheit in Verbindung gebracht, von denen wir etwa die Hälfte kennen. Für diese Suche setzen wir die Informatik ein, indem wir aus einer Blutprobe des Patienten seine DNA analysieren und mit den Daten des sequenzierten menschlichen Genoms vergleichen. Aus den 6 Milliarden Basenpaaren müssen wir die seltenen fehlerhaften finden – das ist nur dank enormer Rechenleistung mit Computern möglich. In einem zweiten Schritt untersuchen wir, ob die Treffer, die wir dank der Informationstechnik gefunden haben, biologisch Sinn ergeben. Dazu können wir beispielsweise die DNA eines Betroffenen mit derjenigen eines gesunden Verwandten oder mit den Daten einer internationalen Datenbank vergleichen. Meine Gruppe ist Teil eines europäischen Netzwerks, an dem viele Wissenschaftler angeschlossen sind, die diese Krankheit erforschen.

Findet Ihre Forschung direkte klinische Anwendung in der Praxis?

Wir leisten Grundlagenforschung für gentherapeutische Ansätze, die bereits erste Erfolge verzeichnen. Weil das Auge ein in sich abgeschlossenes Organ ist, gibt es nur sehr geringe Chancen, dass die genetische Intervention den restlichen Körper beeinflusst. Daher ist die Gentherapie bei Augenkrankheiten weit fortgeschritten. Es fanden klinische Versuche zu einer Krankheit statt, die Retinitis pigmentosa sehr ähnlich ist, und bei denen das entdeckte fehlerhafte Gen durch die gesunde Version ersetzt wurde; als «Gen-Taxi» wurde ein unschädlich gemachtes Virus verwendet, das zunächst in eines der Augen gespritzt wurde. Am anderen, unbehandelten, Auge liess sich der Erfolg der Intervention bemessen. Die klinischen Versuche waren vielversprechend, sodass der Behandlungsansatz demnächst in die medizinische Routine übergehen kann.

Wo sehen Sie den Zusammenhang Ihrer Arbeit mit der personalisierten Gesundheit?

Unsere Arbeit ist stark personalisiert: Wir untersuchen eine seltene Krankheit, die zudem durch Mutationen auf verschiedenen Genen verursacht werden kann; dies führt also zu noch kleineren Untergruppen von Patienten, für die es eine jeweils passende Behandlung zu entwickeln gilt.

Denken Sie, dass die personalisierte Gesundheit, die sich auf kleine Patientengruppen stützt, anderswo in der medizinischen Versorgung zu Problemen führt?

Wenn wir uns mit seltenen Krankheiten befassen, haben wir es, wie bereits erwähnt, zwangsläufig mit kleinen Patientengruppen zu tun. Die internationale Zusammenarbeit kann uns jedoch genügend Daten liefern, um verlässliche wissenschaftliche Erkenntnisse und Anwendungen für grössere Patientengruppen zu gewinnen. In dem Fall hilft uns auch die Statistik: So hat eine breit angelegte epidemiologische Studie in den USA, gefolgt von einer klinischen Studie zur Retinitis pigmentosa, gezeigt, dass Betroffene, die als Nahrungsergänzungsmittel Vitamin A zu sich nahmen, ihr Augenlicht bis zu 10 Jahre länger bewahren konnten als Personen, die kein entsprechendes Supplement konsumierten. Für bestimmte Ausprägungen der Krankheit hat sich daher eine Verabreichung von Vitamin A in der Therapie etabliert.

6.1.2 Seltene Krankheiten mit vielfältigen Ausprägungen

Der klinische Forschungsschwerpunkt für seltene Krankheiten radiz (für: Rare Disease Initiative Zurich) vereint das Fachwissen der Zürcher Standorte Kinderspital, Universität und Universitätsspital. radiz wird geleitet von Matthias R. Baumgartner, Professor für Stoffwechselkrankheiten an der Universität Zürich und ärztlicher Leiter des Neugeborenen-Screenings der Schweiz am Kinderspital Zürich.

Interview mit Matthias Baumgartner

Woran forschen Sie, und welche Methoden kommen dabei zum Einsatz?

Es gibt über 500 angeborene Stoffwechselkrankheiten, und in meiner eigenen Forschung stehen zwei davon im Blickpunkt. Bei beiden ist die Verstoffwechslung des Vitamin B12 in der Zelle gestört. Es gibt nur zwei Enzyme, die dieses Vitamin brauchen; das eine befindet sich in den Mitochondrien, das andere im Cytosol. Je nachdem, welches der beiden Enzyme betroffen ist, entsteht entweder Homocystinurie oder Methylmalonazidurie, wobei auch Kombinationen vorkommen. Aufgrund genetischer Analysen und anhand von Zellkulturen, am Mausmodell sowie durch die Untersuchung von Stoffwechselprodukten wollen wir die Krankheit besser verstehen, die Genmutationen und ihre Auswirkung auf den Umwandlungspfad des Vitamin B12 durchleuchten und bisher unbekannte Formen des Stoffwechsels in der Zelle aufdecken.

Findet Ihre Forschung direkte Anwendung in der Praxis?

Wir sind eines von weltweit zwei Referenzlabors für diese schwer zu diagnostizierenden Leiden. Die Symptome sind vielfältig und reichen von neurologischen Störungen über Veränderungen des Blutbildes bis zur vollständigen Erblindung der Patienten. Wird der Defekt allerdings gleich nach der

Geburt erkannt, stehen die Chancen gut, dass dank der passenden Behandlung viele Symptome nicht entstehen. Wir befassen uns auch mit der Lebensqualität der Patienten, die eine strenge Diät einhalten müssen und auch unter anderen Einschränkungen leiden. Dazu haben wir eigens einen Fragebogen entwickelt.

Wo sehen Sie einen Zusammenhang zwischen Ihrer Forschung und personalisierter Gesundheit?

Die beiden Krankheiten sind äusserst vielschichtig. Die Umwandlung des Vitamin B12 erfolgt in mehreren Schritten, und jeder kann fehlerhaft verlaufen. Es ist möglich, dass das Enzym selber defekt ist, oder dass der Co-Faktor nicht funktioniert. Auch kommt es darauf an, welches Protein betroffen ist oder auch, welche Mutation im Protein vorliegt. Das Protein selber kann instabil und daher in seiner Funktion beeinträchtigt sein, oder es wird gar nicht gebildet. Die Behandlung muss auf die genauen Ursachen der Krankheit abgestimmt werden und ist daher extrem personalisiert. Wenn beispielsweise das Enzym noch eine Restaktivität aufweist, kann es durch direkt in den Muskel gespritzte hohe Gaben von Vitamin B12 stabilisiert werden, sodass keine oder weniger starke Krankheitssymptome auftreten. Diese Behandlung bleibt aber im Fall eines gänzlich inaktiven Enzyms wirkungslos.

In welchen Bereichen sind Fortschritte unabdingbar, damit sich die personalisierte Gesundheitsversorgung weiter entwickeln kann?

Zusammenarbeit ist unerlässlich! Wir müssen die Daten teilen, denn sonst kann die Forschung nicht auf genügend Fallzahlen dieser sehr seltenen Krankheiten zurückgreifen. Wir haben dazu ein Register entwickelt, um weltweit alle Fälle zu erfassen. Dabei ist es zwingend, die Fälle einheitlich, d.h. nach übereinstimmenden Kriterien, digital einzugeben. Nur so wird es möglich sein, die verschiedenen «-omics» zu verstehen und die einzelnen Patienten optimal zu behandeln.

6.1.3 Veränderungen in Tumorzellen

Die personalisierte Gesundheit stützt sich auf grosse Datenmengen. Giovanni Ciriello leitet die Forschungsgruppe für computersystemgestützte Krebswissenschaft (Computational Systems Oncology) an der Universität Lausanne und verwendet Genomdaten, um mehr über die Tumore zu erfahren.

Interview mit Giovanni Ciriello

Woran forschen Sie, und welche Methoden kommen dabei zum Einsatz?

Mithilfe verschiedener Informatiktechniken analysieren wir genomische Daten von Tumoren. Dank der grossen technischen Fortschritte der letzten Jahre können wir aufdecken, inwiefern sich Tumorzellen gegenüber normalen Zellen unterscheiden, beispielsweise wie sie Proteine mutieren, um deren Funktion zu verändern. Meine Gruppe schaut aber nicht die einzelnen Veränderungen an, sondern analysiert insbesondere ganze Gruppen von Abwandlungen. Dies, um zu verstehen, welche Kombinationen häufig vorkommen oder besonders zerstörerisch sind. Man kann es ein wenig mit einem Menu im Restaurant vergleichen: Zu einem zarten Fisch passt ein leichter Weisswein besser als ein schwerer Bordeaux. Wir suchen also nach Gruppen von Zellveränderungen, die zusammen auftreten, weil sie gut miteinander funktionieren.

Findet Ihre Forschung direkte Anwendung in der Praxis? Und wo sehen Sie einen Zusammenhang zwischen Ihrer Forschung und personalisierter Gesundheit?

Wir betreiben Grundlagenforschung, die noch nicht direkt in der medizinischen Praxis angewandt wird. Für die Medikamentenforschung ist unsere Arbeit wichtig. Denn wir haben gezeigt, dass es oft nicht reicht, aufgrund einer bestimmten genetischen Abwandlung des Tumors den passenden Wirkstoff zu empfehlen. Oft reagieren Patienten mit der gleichen charakteristischen Veränderung in der Tumorzelle unterschiedlich auf den Wirkstoff, der auf die Veränderung abzielt. Dies ist darauf zurückzuführen,

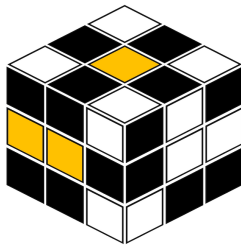
dass jeder Patient auch noch andere Mutationen in seinen Tumorzellen hat, welche die Reaktion auf die Behandlung beeinflussen können.

In welchen Bereichen sind Fortschritte unabdingbar, damit sich die personalisierte Gesundheitsversorgung weiter entwickeln kann?

Um weitere Fortschritte in der personalisierten Gesundheitsversorgung zu erzielen, wäre es wichtig, die Veränderungen von Tumoren eng verfolgen zu können. Dazu wären nicht invasive Methoden des Tumormonitorings erforderlich, beispielsweise auf der Grundlage von Blutanalysen. Wenn wir heute einen Patienten behandeln, kann sich sein Tumor in einem Monat stark verändern, und man müsste die Behandlung entsprechend anpassen können.

Wichtig ist auch zu sehen, dass sich ein einzelner Tumor aus Zellen mit unterschiedlichen Veränderungen zusammensetzt. Ein Medikament, das bei der einen Veränderung gut wirkt, bleibt bei einer anderen unter Umständen ohne Effekt. Es gehen also nicht alle Tumorzellen zugrunde, und diejenigen, die die Behandlung überleben, breiten sich unter Umständen umso mehr aus. Solche Phänomene müssten wir besser verstehen können, um die medizinische Behandlung erfolgreich zu gestalten.

6.2 Umgang mit Daten – Herausforderung für die Forschung



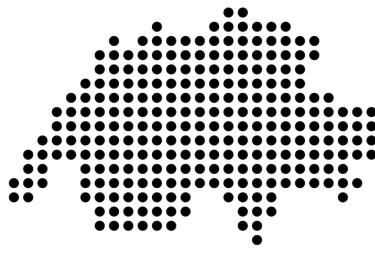
Die Forschung im Bereich der personalisierten Gesundheit schreitet voran. Daten spielen dabei eine wichtige Rolle. Mit Hilfe der neuen Technologien werden sie immer schneller, in besserer Qualität und in immer grösseren Mengen produziert. So ist das Sequenzieren eines ganzen Genoms heute relativ einfach und nicht mehr sehr kostspielig. Die Sequenz alleine bringt jedoch noch kein neues Wissen: Die Daten müssen analysiert und interpretiert werden.

In der Forschung im Bereich der seltenen oder teils auch sehr seltenen Krankheit wird normalerweise nach der einen oder den zwei Mutationen im Genom gesucht, die für die Krankheit verantwortlich sind. Sie sind oft die einzigen Faktoren, die zum Ausbruch der Krankheit führen. Die Herausforderung ist jedoch, diese Mutationen unter all den anderen Veränderungen im Genom zu finden und zu erkennen. Da sich die Genome von zwei Personen, unabhängig von Krankheiten, an Tausenden von Stellen unterscheiden (normale Polymorphismen), braucht es sehr leistungsstarke Computersysteme, um die relevante Veränderung zu erkennen. Die Suchen nach der für die Krankheit verantwortlichen Mutation wird deshalb oft mit der Suche nach der Nadel im Heuhaufen verglichen.

Auch bei der Erforschung häufiger Krankheiten, zum Beispiel Herz-Kreislaufkrankungen, sind grosse Datensätze essentiell. Diese Krankheiten sind meist nicht nur genetisch bedingt, sondern es ist das Zusammenspiel von Genetik und Umwelt, das zum Ausbruch der Krankheit führt. Um zu verstehen, was die Ursache ist, braucht es auch hier grosse Datenmengen von einer möglichst diversen Population. Nur so kann erforscht werden, welche genetischen Veränderungen relevant sind und welche nicht.

Da jede vollständige Sequenzierung eines menschlichen Genoms mindestens 300 Gigabyte Datenvolumen produziert, sind die Forschenden auf entsprechend grosse Datenspeicher angewiesen, nicht nur für die Datenverarbeitung, sondern auch für die Datensicherung. Der wichtigste Faktor ist aber wohl die Expertise der Fachkräfte. Um die Daten zu analysieren und interpretieren, braucht es Spezialistinnen und Spezialisten, die sich in verschiedenen Gebieten auskennen: biologisches und medizinisches Verständnis, sowie Expertise in Statistik und Informationstechnologien.

6.3 Initiativen in der Schweiz



Um die Forschungstätigkeiten im Bereich der personalisierten Gesundheit zu fördern und zu koordinieren, gibt es grosse Forschungsinitiativen. Das Swiss Personalized Health Network (SPHN) ist eine Initiative, die vom Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation und des Bundesamtes für Gesundheit gestartet wurde. Hauptziel der Initiative ist der Aufbau einer national koordinierten Dateninfrastruktur. Der Forschungsschwerpunkt Personalized Health and Related Technologies der Institutionen des ETH-Bereichs fokussiert ebenfalls auf diesen Bereich.

6.3.1 Swiss Personalized Health Network - SPHN

Das Staatssekretariat für Bildung, Forschung und Innovation und das Bundesamt für Gesundheit haben 2016 die Initiative „Swiss Personalized Health Network“ (SPHN) gestartet. Das Ziel ist es, durch das SPHN die personalisierte Gesundheit in der Schweiz zu stärken und zu fördern. In einer ersten Phase (2017-2020) soll eine national koordinierte Dateninfrastruktur aufgebaut werden. Dies ermöglicht den Austausch von harmonisierten Daten zwischen den verschiedenen Spitälern und Forschungsinstitutionen. Langfristig ist zudem die Integration von öffentlichen Gesundheitsdaten und Daten von gesunden Bürgern denkbar. Die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) trägt die organisatorische Verantwortung des SPHNs.

Interview mit Adrien Lawrence, Geschäftsleiter SPHN

Was ist das übergeordnete Ziel des SPHNs?

Das Ziel ist eine national koordinierte Dateninfrastruktur aufzubauen. Dies ermöglicht den Austausch von harmonisierten Daten zwischen den verschiedenen Spitälern und Forschungsinstitutionen.

Welche Projekte werden durch das SPHN gefördert?

Das SPHN unterstützt verschiedene Arten von Projekten:

- Projekte, die die Infrastruktur implementieren, und ein gemeinsam nutzbares Datensystem schaffen. Dadurch wird die landesweite Interoperabilität ermöglicht.
- Projekte, die neue Methoden, Technologien und Infrastrukturen für die Forschung in personalisierter Gesundheit entwickeln.
- Projekte in einem speziellen Forschungsgebiet, die die Interoperabilität von Daten im gesamten Netzwerk getestet.

Eine Liste der geförderten Projekte ist auf der Webseite des SPHNs verfügbar.

Wieso sollen Daten zwischen Spitälern und Forschungsinstituten ausgetauscht werden können?

Damit medizinische Studien zu aussagekräftigen Resultaten führen, ist eine gewisse Menge an Daten erforderlich. Damit dieser Datenumfang in einem relativ kleinen Land wie der Schweiz erreicht werden kann, müssen die relevanten Akteure im Bereich der personalisierten Medizin und Gesundheit ihre Kräfte bündeln und die Ressourcennutzung optimieren.

Wieso sollte eine Patientin oder ein Patient seine Daten zur Verfügung stellen?

Die Forschung ist auf Daten angewiesen. Oft kommt diese Forschung vielleicht dem einzelnen Patienten nicht direkt zu Gute, aber sie ist wichtig für zukünftige Patienten und Patientinnen und vor allem für die Gesellschaft als Ganzes. Das zur Verfügung stellen der eigenen Daten kann also auch als Akt der Solidarität gesehen werden, denn wir alle profitieren von einer qualitativ hochstehenden medizinischen Versorgung. So können wir alle einen Beitrag leisten.

Wer hat Einblick in diese Daten?

Spitäler sind verpflichtet, geeignete Massnahmen zu treffen, um die Gesundheitsdaten und Proben zu schützen. Eine Ethikkommission prüft bei der Bewilligung eines Forschungsprojekts, ob diese Schutzbestimmungen umgesetzt sind. Neben dieser institutionellen Verantwortung gilt zudem die individuelle Verantwortung; jeder einzelne Arzt und Forscher ist für den korrekten Umgang mit Daten und Proben seiner Patienten verantwortlich.

Alle Daten und Proben, die der Forschung zur Verfügung gestellt werden, sind verschlüsselt, das heisst, der Spender oder die Spenderin wird nicht erkannt. Zu den unverschlüsselten Daten haben nur berechnete Personen Zugang (z.B. behandelnder Arzt). Die Voraussetzungen für die Entschlüsselung sind in der Verordnung zum HFG in Artikel 27 geregelt.

6.3.2 Personalized Health and Related Technologies - PHRT

PHRT ist ein strategischer Forschungsschwerpunkt der Institutionen des ETH-Bereichs. Diese spielen eine führende Rolle bei der Entwicklung neuartiger Technologien, einerseits für den personalisierten Gesundheitsbereich, aber auch für die Entwicklung und den Einsatz grosser und hochspezialisierter Forschungsinfrastrukturen. Ziel der personalisierten Gesundheit ist es, gesundheitsrelevante Daten durch geeignete Technologien zusammenzuführen und für eine optimierte Gesundheitsversorgung durch frühere und bessere Diagnose z.T. basierend auf der einzigartigen molekularen Zusammensetzung eines Patienten einzusetzen. Neben der individuell optimierten Therapie liegt ein weiterer Schwerpunkt darauf, die Gesundheit der Gesellschaft insgesamt zu fördern, indem aus den verfügbaren Daten mögliche Gesundheitsrisiken früh erkannt werden. Das Know-how des ETH-Bereichs in Grundlagenwissenschaften und Technologie wird durch PHRT den Kliniken und dem Gesundheitsbereich zugänglich gemacht. Diese Zusammenarbeit ermöglicht den Aufbau und die Etablierung der personalisierten Medizin basierend auf der entsprechenden Spitzenforschung des ETH-Bereichs.

Interview mit Daniel Vonder Mühl, Geschäftsleiter PHRT

Was ist das übergeordnete Ziel des PHRTs?

Mit dem strategischen Fokusbereich "Personalized Health and Related Technologies" verfolgen die Institutionen des ETH-Bereichs einerseits das Ziel, weiterhin eine der führenden Institutionen im Bereich der weltweit stattfindenden Revolution der Lebenswissenschaften zu bleiben. Andererseits bringt PHRT die Kompetenzen und Erfahrungen des ETH-Bereichs (insbesondere Forschung und Technologie) durch die Zusammenarbeit mit Kliniken und den Patienten in die medizinische und klinische Forschung ein. Konkret werden innovative Projekte finanziert, um beispielweise fortgeschrittenen bildgebende Verfahren für medizinische Anwendungen zu verfeinern, oder moderne Mikro- und Nanosysteme für implantierbare/tragbare Geräte zu entwickeln. Ebenso hat PHRT zwei Plattformen aufgebaut, um qualitativ hochwertige molekulare Daten von klinischen Proben zu messen: die Genomik-Plattform befindet sich in Genf, die Proteomik-Plattform in Zürich. Diese ermöglichen - zusammen mit weiteren klinischen Patientendaten - eine individualisierte Therapie.

Auf welcher Art von Daten liegt der Fokus?

Dank der Fortschritte in den Lebenswissenschaften und Informationstechnologien werden heute enorme und rasant wachsende Mengen an gesundheitsbezogenen Daten generiert: klinische Daten, genomische und phänotypische Daten oder Daten aus Biobanken. Die «Personalisierte Medizin» hat zum Ziel, diese Daten zur Untersuchung und zum Verständnis wichtiger Prozesse und Mechanismen konkreter Krankheitsbilder zu nutzen um dann die medizinische Versorgung jedes einzelnen Patienten zu optimieren. Das Konzept der «Personalisierten Gesundheit» geht noch einen Schritt weiter: es bezieht auch die Gesundheitsdaten mit ein, welche Menschen selber sammeln (self-tracking, citizen data). Daraus gewonnene Erkenntnisse kommen nicht nur Patienten, sondern auch der gesunden

Bevölkerung zugute, indem z.B. Krankheitsrisiken frühzeitig erkannt und entsprechende Gesundheitsstrategien entwickelt werden können.

Wieso können die Daten heute nicht schon genutzt werden und wer hat in Zukunft Zugriff auf die Daten?

Um die „Big Data“-Analysen durchführen zu können, müssen die entsprechenden Daten zusammengetragen und homogenisiert werden. Aktuell sind in Schweizer Spitälern die IT-Systeme innerhalb eines Spitals verschieden. Eine zentrale Aufgabe des SPHN-Netzwerkes ist die Sicherstellung der Datenkompatibilität zwischen den Schweizerischen Spitälern und Forschungsinstitutionen. SPHN gibt es erst seit 2017.

Neben der technischen Machbarkeit muss aber auch der verantwortungsvolle Umgang mit Daten sowie die Datensicherheit gewährleistet werden. Es werden erhebliche Anstrengungen unternommen, um Gesundheitsdaten vor Missbrauch zu schützen. Bezüglich Datensicherheit wählen wir stets, den allersichersten Weg, nicht den schnellsten. Unsere Institutionen sind bestrebt höchste Standards zu erfüllen, damit wir das öffentliche Vertrauen verdienen.

Welche Projekte werden durch PHRT gefördert?

PHRT unterstützt folgende vier Projekttypen, welche aufeinander abgestimmt sind:

- Technologieplattformen, die qualitativ hochwertige und individualisierte molekulare Profile und medizinische Kohorten generieren. Die Daten sollten zwischen den Forschungspartnern leicht austauschbar („interoperabel“) sein. Es werden zwei Phasen von Technologieplattformen angestrebt: (a) zunächst reife, etablierte Technologien für Genomik und Proteomik für klinische Proben, (b) danach neuartige Technologieplattformen, die sich aus Technologie-Translations-Projekten entwickeln und der raschen Entwicklung für die klinische Entscheidungsfindung dienen.
- Technologie-Translation-Projekte: Fortgeschrittene, innovative Technologien, die im ETH-Bereich entwickelt werden und in der Medizin zur Anwendung kommen. Einige könnten die Basis für Technologieplattformen bilden oder bereits existierende Technologieplattformen ergänzen.
- Personalisierte Medizin/Gesundheit Forschungsprojekte mit direkter Relevanz für den Patienten.
- Interdisziplinäre Forschung und Ausbildung für die nächste Generation von Forschern im Feld der Personalisierten Gesundheit. Es gibt zwei Ebenen von Projekten: (a) Interdisziplinäre Doktoratsprojekte (iDoc), welche die Brücke zwischen Naturwissenschaften/Ingenieurwesen und Medizin schlagen, und (b) Interdisziplinäre Postdoktoranden-Stipendien für den Übergang von jungen Wissenschaftlern zur interdisziplinären Forschungskultur für Personalisierte Gesundheit.

Wenn immer möglich werden die Projekte vom Swiss Data Science Center (SDSC) unterstützt. Einige Projekte werden gemeinsam mit SPHN gefördert.

Literatur

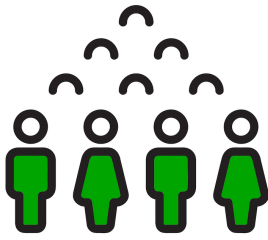
Lawrence A, Selter L (2017) Swiss Personalized Health Network (SPHN): Die nationale Initiative im Überblick. Schweizerische Ärztezeitung. DOI: 10.4414/saez.2017.05640

Meier-Abt P et al (2018) The Swiss approach to Precision Medicine, Swiss Medical Weekly

SPHN (2018) SPHN at a Glance.

Vayena E (2017) Ein ethischer Rahmen für den Austausch von Gesundheitsdaten. Schweizerische Ärztezeitung, DOI: 10.4414/saez.2017.05941

7 Welche Fragen stellen sich der Gesellschaft?

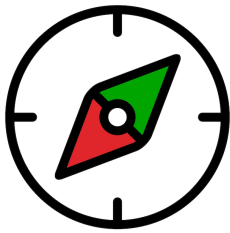


Die Entwicklungen in der Medizin und den Biowissenschaften, kombiniert mit den Fortschritten der Informationstechnologien, führen zu immer mehr Gesundheitsdaten. Diese Daten entstehen bei genetischen Analysen, Untersuchungen und Behandlungen in Spitälern oder Arztpraxen. Nicht zu vergessen sind alle Daten, die wir selbst mit privaten Geräten wie Smartphones sammeln (self tracking). Das digitale Zeitalter verändert unsere Lebenswelt und damit auch unser Gesundheitssystem.

Wie soll unser Gesundheitssystem in Zukunft aussehen? Welche Behandlungen können und wollen wir uns leisten, und wer bezahlt? Wollen wir über Krankheitsrisiken informiert werden, oder ist es sogar unsere Pflicht darüber Bescheid zu wissen? Was bedeutet eigentlich gesund und krank? Wem gehören unsere Gesundheitsdaten, und können unsere Daten geschützt werden? Gibt es eine moralische Verpflichtung, die medizinische Forschung zu unterstützen?

Es ist die Aufgabe der Gesellschaft über diese Fragen nachzudenken, damit wir eine Zukunftsvision entwerfen und die Entwicklungen mitgestalten können.

7.1 Welche Chancen und Risiken gibt es?



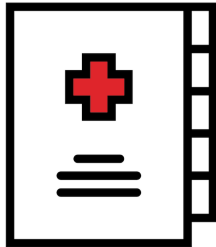
Die medizinische Versorgung war schon immer personalisiert. Mit der personalisierten Gesundheit kommt nun jedoch vor allem eine datenbasierte und molekulare Dimension dazu. Sie birgt Chancen und grosses Potential für die Einzelperson und die Gesellschaft, zieht jedoch auch Risiken und Herausforderungen mit sich. Verschiedene Personen mit unterschiedlichem Hintergrund, sei es Forschung, Medizin oder Ethik, haben über Chancen und Risiken Auskunft gegeben:

Die **Chancen** werden vor allem im Bereich der verbesserten und gezielten Gesundheitsversorgung und Prävention gesehen. Der Forschung stehen immer mehr und bessere Daten zur Verfügung, was der Erforschung von Krankheitsmechanismen und Therapiemöglichkeiten Aufschub verleiht. Durch das Miteinbeziehen von unterschiedlichen Daten sollen Krankheiten frühzeitig und vor allem auch genauer erkannt werden. So können Präventionsmassnahmen und Therapien frühzeitig ergriffen werden. Die Wirksamkeit von Medikamenten wird individuell abgestimmt und jede Patientin und jeder Patient soll so von einer zugeschnittenen Gesundheitsversorgung profitieren könne. Eine Hoffnung ist somit auch, ein Gesamtnutzen für die Gesellschaft: qualitativ bessere Medizin, bei hoffentlich durch die Stratifizierung erhofften sinkenden Kosten. Es soll ein Gesundheitssystem entstehen, von dem alle profitieren können: seien es Personen mit häufigen Volkskrankheiten oder aber Personen, die an einer sehr seltenen noch unerforschten Krankheit leiden.

Die personalisierte Gesundheit birgt jedoch auch **Risiken und Herausforderungen**. Krankheitsdaten und Geninformationen gehören zu den sensibelsten mithin schützenswertesten Daten. Von Forschenden wird verlangt, dass sie einen verantwortungsvollen Umgang mit den Daten pflegen. Der Datenschutz muss gewährleistet sein, dennoch müssen die Informationen zugänglich gemacht werden. Eine andere grosse Herausforderung steckt jedoch in der Forschung selber. Durch die grosse Individualisierung muss jede einzelne Krankheit im Detail erforscht werden um abschätzen zu können, ob individuelle Behandlungen überhaupt notwendig sind. Forschungsprojekte könnten also aufwändiger werden und klinische Studien müssen auf eine grössere Anzahl Teilnehmende ausgedehnt werden. Nicht nur die Forschung steht vor Herausforderungen, sondern auch die Gesellschaft. Wie viel Individualisierung können und wollen wir uns leisten? Profitieren von der personalisierten Gesundheit alle? Oder kommt es zu Diskriminierung wegen Krankheitsrisiken? Zu vergessen ist auch nicht, dass im Zentrum immer noch der einzelne Mensch mit seinen Bedürfnissen stehen soll. Von Ärztinnen und

Ärzten wird also weiterhin Empathie, sowie kommunikative und soziale Kompetenzen erforderlich sein werden.

7.2 Welche Rolle hat die Gesellschaft?



«Personalisierte Gesundheit beruht auf der aktiven Mitwirkung der Bevölkerung»

Der fachliche Rucksack von Francesco Panese ist reich bepackt: Der promovierte Soziologe und Anthropologe engagiert sich unter anderem auch als Mitglied der Ethikkommission am Waadtländer Universitätsspital CHUV und ist heute an der Universität Lausanne als ausserordentlicher Professor für soziale Studien der Wissenschafts- und Medizingeschichte tätig. Ausserdem fungiert er als Experte für

die Plattform SantéPerso, ein Projekt der Initiative Leenaards, die sich in der französischen Schweiz für die öffentliche Auseinandersetzung mit wissenschaftlichen und medizinischen Entwicklungen stark macht.

Interview mit Francesco Panese

Was erwarten Sie ganz allgemein von der personalisierten Gesundheit?

Zunächst einmal müssen wir genau wissen, wovon wir hier sprechen. Ich greife das Konzept der 4 P auf: Nebst **Personalisierung** geht es um **Prävention, Prädiktion** – also Vorhersage – und, ganz entscheidend: **Partizipation**. Denn man zählt auf die aktive Beteiligung der Bevölkerung, die einen Teil der Big Data liefert, auf die sich diese Medizin stützt. Diese Daten werden vor allem durch das Self-quantifying erhoben, d.h. durch die Selbstvermessung, die dank der Smartphones für weite Teile der Bevölkerung selbstverständlich geworden ist.

Bei der Prävention stellen wir einen Paradigmenwechsel fest: Wie der Anthropologe Jean-Pierre Dozon aufgezeigt hat, folgt die heutige Prävention dem Ideal, dass die Objektivierung der Gesundheitsrisiken durch die biomedizinischen Wissenschaften ergänzt wird durch eine Bewegung der Subjektivierung, die dazu führen soll, dass jede und jeder zum Akteur wird, der für die eigene Gesundheit verantwortlich ist. Daraus lässt sich die Hypothese ableiten, dass die Daten, die wir selber erheben, immer öfter und immer schneller auf unsere Verhaltensweisen zurückwirken werden, in einer Art Anpassungszyklus.

Führt denn diese Partizipation auch zu einer erhöhten Selbstbestimmung und Autonomie – also zu mehr «Empowerment»?

Diesen Anpassungszyklus kann sicher als Empowerment betrachtet werden. Die Kehrseite ist allerdings, dass jede und jeder für ihre Gesundheit und damit auch für den Ausbruch einer Krankheit verantwortlich gemacht wird. Viele Versicherungen entwickeln denn auch Projekte für die Selbstvermessung, und es besteht das Risiko, dass diese Autonomisierung der Individuen das Solidaritätsprinzip des aktuellen Systems aufbrechen könnte, etwa mit Massnahmen vom Typ Bonus-Malus.

Welche Folgen sind absehbar, wenn sich die Selbstvermessung weiter verbreitet?

Abgesehen von den klassischen Gesundheitsaspekten könnte die ununterbrochene Beschäftigung mit der Erhebung eigener Körperdaten zu neuartigen Zwangsneurosen führen. Was Eigenverantwortung und Gesundheitskompetenzen betrifft, so hängen diese auch mit Computerkompetenzen zusammen, man muss die erforderlichen technischen Instrumente beherrschen. Andererseits gehen mit dem überhandnehmenden Einsatz der Handys auch abartige Effekte einher, von denen technikabstinenter Personen möglicherweise verschont bleiben. Es ist daher nicht einfach, eine Gesamtbilanz zu ziehen. Im globalen Masstab wird das Handy aber auf jeden Fall den Ländern des Südens den Zugang zu Medizin und Gesundheit verbessern. Zahlreiche Projekte gehen in diese Richtung.

Welche Kräfte treiben die Personalisierung der Gesundheit besonders voran?

In der Schweiz gibt es Projekte, an denen sich Universitäten und Spitäler beteiligen. Auf internationaler Ebene machen sich auch technische Grosskonzerne wie etwa Google mit Verily daran, den Gesundheitsbereich zu erobern. Dieser wird zum Markt, wobei längst nicht nur mit Daten gehandelt wird, sondern auch Anwendungen zum Verkauf gelangen. Der Gesundheitsmarkt wird neu definiert.

Wie sollte sich die personalisierte Gesundheitsversorgung aus Ihrer Sicht weiter entwickeln?

Auf pragmatische Art und eher bottom up als top down, beispielsweise, indem wir von einer «Medizin der 4 P» zur konkreteren Vision einer «Medizin der 4 I» gelangen: **Interoperabilität**, indem die Datenbanken miteinander verbunden werden, unter Berücksichtigung der rechtlichen und datenschützerischen Anforderungen, ein wichtiges Problem, für das man heute nach Lösungen sucht; **Interdisziplinarität**, denn Ärztinnen arbeiten immer öfter mit Statistikerinnen, Genetikern, Technikerinnen und anderen Fachleuten zusammen; **Interprofessionalität** ist ebenfalls wichtig, umso mehr, als viele Ärzte fürchten, die ganzheitliche Sicht gehe verloren; und schliesslich geht es auch um die soziale **Integration**, weil die Fähigkeiten und Kenntnisse der Bürgerinnen und Bürger gesellschaftlich anerkannt werden müssen, was heute noch nicht der Fall ist.

7.3 Entwicklung von Medikamenten



Eine Gefahr, die in Bezug auf personalisierte Gesundheit geäussert wurde, ist, dass die Chancengleichheit in Bezug auf Medikamentenzugang nicht gewährleistet werden kann. Per Definition werden bei der personalisierten Gesundheit Patientinnen und Patienten in Untergruppen aufgeteilt und je nach Prädisposition mit unterschiedlichen Medikamenten behandelt. Das Recht auf Behandlung bleibt für alle bestehen. Solange die Ressourcen in einem Gesundheitssystem unbegrenzt vorhanden sind, ist dies kein

Problem und es können für alle Untergruppen individuelle Therapien entwickelt werden. Unbegrenzte Ressourcen sind aber nicht der Fall. Personalisierte Gesundheit kann also unter Umständen einzelnen Subpopulationen den Zugang zu Therapien erschweren, denn bei der Erforschung von Medikamenten stellt sich die Frage, ob deren Entwicklung für einen kleinen Markt noch wirtschaftlich ist.

7.4 Werden wir zu Prävention verpflichtet?



Durch das Kombinieren von Gesundheitsdaten und vor allem durch die Resultate von genetischen Untersuchungen werden in Zukunft vermehrt Informationen zu Veranlagungen für Krankheiten vorhanden sein. Bei genetischen Krankheiten, die nur durch ein Gen bedingt werden, kann mit den Resultaten eines Gentests eine relativ gute Voraussage getroffen werden. Sind mehrere Gene involviert, lässt sich je nach Krankheit ein Erkrankungsrisiko, berechnen. Bei mehr als 10 Genen ist eine Aussage kaum mehr möglich.

Was wird nun aber durch die Gesellschaft von einer Person, die ihr Krankheitsrisiko kennt, verlangt? Ist diese Person verpflichtet Präventionsmassnahmen zu ergreifen? Muss die Gesellschaft für entstehenden Kosten haften, wenn jemand im Wissen um ein Risiko keine Massnahmen ergreift? Diese Frage ist nicht per se neu, denn auch heute wissen Raucher von ihrem erhöhten Krebsrisiko, trotzdem haftet die Gesellschaft solidarisch.

Die TA-SWISS Studien zu personalisierter Gesundheit führt ausführlich aus, dass personalisierte Gesundheit zunehmend patientenorientiert ist. Die Patientin und der Patient hat Wissen zu ihrem,

resp. seinem, Gesundheitszustand und wird vermehrt Verantwortung übernehmen müssen. Kann es jedoch die gesellschaftliche Erwartung sein, dass alle Personen diese Eigenverantwortung tragen? Es besteht das Risiko, dass Personen diskriminiert werden, die dies nicht können. Wichtig ist sicher, dass nicht nur die Selbstverantwortung zählt, sondern dass alle auch das Recht auf Selbstbestimmung haben. Das heisst, jede Person kann sein Leben auf Grund seiner Wertvorstellungen gestalten. Obwohl das Schweizer Gesundheitswesen momentan auf einem ausgesprochenen Solidaritätssystem basiert, kann ein Spannungsfeld zwischen individueller Autonomie und Solidarität entstehen.

Literatur

Eckhardt A et al (2014) Personalisierte Medizin. Studie des Zentrums für Technologiefolgen-Abschätzung TA-SWISS. Zürich: vdf Hochschulverlag.

Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2019) Personalisierte Medizin, Grundlagen für die interprofessionelle Aus-, Weiter- und Fortbildung von Gesundheitsfachleuten. Swiss Academies Communications, in Erarbeitung

8 Wirtschaft: Hat personalisierte Gesundheit einen Einfluss auf die Kosten?



Personalisierte Gesundheit verspricht eine höhere Wirksamkeit von Therapien, weil diese auf die einzelne Patientin bzw. den einzelnen Patienten zugeschnitten sind. Unwirksame oder sogar unnötige Behandlungen würden sich erübrigen, es müssten weniger Behandlungen als bisher durchgeführt werden, so die Hoffnung. Mehr noch: Massgeschneiderte Präventionsmassnahmen könnten den Ausbruch von gewissen Krankheiten ganz vermeiden. Behandlungen würden hinfällig, die entsprechenden Kosten eingespart.

Allein nach den Kosten einer medizinischen Behandlung zu fragen, greift allerdings zu kurz. Wünschbar ist vielmehr, einen möglichst hohen medizinischen Nutzen mit vertretbarem finanziellem Aufwand zu erreichen. Erfüllt eine Behandlung diese Anforderung, wird sie in der gesundheitspolitischen Diskussion als 'wirtschaftlich' bezeichnet. Um die Wirtschaftlichkeit einer Therapie zu beurteilen, muss der medizinische Nutzen mit dem finanziellen Aufwand in ein Verhältnis gesetzt werden. Welcher Aufwand für einen bestimmten erzielten Nutzen als vertretbar erachtet wird, ist letztlich eine Beurteilung, die die Gesellschaft vorzunehmen hat.

Ob personalisierte Gesundheit wirtschaftlich ist, wird seit Jahren kontrovers diskutiert. Die Debatte unterscheidet grundsätzlich zwei Strategien. Die Pharmakogenetik zielt auf eine optimierte Wirksamkeit und Sicherheit von Medikamenten: Jene Patienten bekommen ein Medikament, bei denen ein vorgängig durchgeführter genetischer Test gezeigt hat, dass der Patient auf das Medikament anspricht (bzw. wie dieses Medikament dosiert werden muss). Die Prävention will den Ausbruch einer Krankheit vermeiden: Das gelingt, indem eine Person auf der Grundlage eines genetischen Tests gezielte Vorsorgemassnahmen ergreift, sofern solche existieren. Die beiden Strategien werden in den folgenden Kapiteln ausgeführt.

8.1 Macht die individuelle Medikation Therapien günstiger?



Viele Arzneimittel wirken bei verschiedenen Patientinnen und Patienten unterschiedlich gut. Für diverse Krankheiten kann heute mit genetischen Tests festgestellt werden, ob eine bestimmte Person auf ein Medikament anspricht. „Solche 'targeted therapies' (gezielte Therapien) werden heute gerade in der Krebsmedizin mit Erfolg eingesetzt. In diesem kostenträchtigen Bereich hat die personalisierte Gesundheit das Potenzial, eine Kostenexplosion zu verhindern“, sagt der Basler Gesundheitsökonom Prof. Thomas D. Szucs.

In einer noch unveröffentlichten Studie verweist Prof. Szucs auf mehrere Beispiele, welche die Wirtschaftlichkeit der personalisierten Gesundheit klar belegen würden: Eines ist die Krebsimmuntherapie mit dem Wirkstoff Cetuximab bei fortgeschrittenem, metastasierendem Darmkrebs. Das Medikament hilft rund der Hälfte der Patienten, nämlich jenen, deren Tumorzellen nicht eine bestimmte Mutation im KRAS- oder im BRAF-Gen aufweisen. Würden die jährlich rund 1000 Patienten in der Schweiz mit metastasierendem Darmkrebs vor einer Behandlung mit Cetuximab entsprechend getestet, liessen sich rund vier Millionen Euro sparen, verglichen mit der Situation, wenn alle Patienten ohne Test behandelt würden. Zwar ist der Test relativ teuer, doch durch seinen Einsatz lassen sich wirkungslose Behandlungen mit Cetuximab, die jeweils 4'200 Euro pro Monat kosten, vermeiden.

Andere Experten wie Prof. Andreas Gerber-Grote von der Zürcher Hochschule für Angewandte Wissenschaften beurteilen die Wirtschaftlichkeit der personalisierten Gesundheit heute eher skeptisch. „In manchen Fällen kann die individuell abgestimmte Gabe von Medikamenten durchaus zu besseren Behandlungserfolgen führen, allerdings sind die Medikamente der personalisierten Gesundheit oft sehr teuer, und damit die 'richtigen' Personen von den Arzneimitteln profitieren, sind komplexe und entsprechend teure Diagnoseverfahren notwendig“, sagt Prof. Gerber-Grote. Der Gesundheitsökonom verweist auf eine Studie, wonach von 136 berücksichtigten Tests nur 20% Kostenvorteile gegenüber bisher eingesetzten Tests aufweisen würden. Ausserdem zeigten die Tests, die über den Einsatz eines 'personalisierten' Medikaments entscheiden sollen, längst nicht immer ein eindeutiges Ergebnis.

Die Autoren des TA-SWISS-Berichts 'Personalisierte Medizin' schreiben: „Die Aussage, dass die Stratifizierung der Medizin die Effizienz des Gesundheitswesens verbessere, lässt sich durch den heutigen Stand der Literatur nicht stützen“. Sie fordern neue Evaluationsmethoden, um den medizinischen Nutzen angemessen ausweisen zu können.

8.2 Vermeidet individuelle Vorbeugung kostspielige Behandlungen?



Mit gesunder Ernährung und reichlich Bewegung lässt sich bestimmten Krankheiten vorbeugen oder deren Ausbruch hinausschieben; diese Erkenntnis gilt grundsätzlich für alle Menschen. Nun gibt es aber Menschen, die aufgrund ihrer Erbanlagen ein erhöhtes Risiko haben, an einem bestimmten Leiden zu erkranken. Personalisierte Gesundheit stellt die Mittel bereit, solche Risiken zu entdecken. Sie schafft die Voraussetzung für eine frühzeitige Intervention, die den Ausbruch der Krankheit vermeidet

oder mildert. Kurzum: Individuelle Prävention beugt einer Krankheit vor und spart dadurch Behandlungskosten.

Ein Beispiel ist die Familiäre Hypercholesterinämie (FH). Die Stoffwechselstörung geht mit hohen Blutfettwerten einher und führt ohne geeignete Prävention mit hoher Wahrscheinlichkeit zu einem Schlaganfall oder Herzinfarkt. Ursache ist ein angeborener Gendefekt, der dazu führt, dass die Körperzellen nicht genug sogenanntes LDL-Cholesterin aus dem Blut aufnehmen können. Ob dieser

Gendefekt vorliegt, lässt sich heute über einen Bluttest bestimmen. Ist das genetische Risiko identifiziert, kann dem Ausbruch einer schweren Herz-Kreislauf-Erkrankung unter anderem durch Gabe von Medikamenten (z.B. Statinen) vorgebeugt werden.

Das Beispiel zeigt: Mit einer präventiven Massnahme lassen sich der Ausbruch einer Krankheit und damit Behandlungskosten vermeiden. Allerdings stehen dieser Einsparung die Kosten für die Prävention (hier: Bluttest, ev. lebenslange Medikamente) gegenüber. Die Aufwendungen für Prävention schwanken zwischen verschiedenen Krankheiten stark. Je nachdem hat die individuelle Vorbeugung einer Krankheit ein günstigeres oder ein weniger günstiges Kosten-Nutzen-Verhältnis.

Günstig erscheint dieses zum Beispiel im Fall der APC-Resistenz: Heute können Frauen durch einen genetischen Bluttest feststellen, ob sie sich bei Einnahme der Pille einem erhöhten Thromboserisiko aussetzen, weil sie an einer bestimmten angeborenen Blutgerinnungsstörung (APC-Resistenz) leiden. „Nicht nur klinisch, sondern auch gesundheitsökonomisch ist ein APC-Screening durchaus sinnvoll“, schreiben die Gesundheitsökonominnen Thomas D. Szucs und Patricia R. Blank in einer Studie. „Diese Massnahme ist im Vergleich zu anderen Screening-Interventionen (z.B. bei der Hypercholesterinämie- oder der Krebsprävention; Anm. d. A.) im primär-präventiven Bereich kosteneffektiver“.

Literatur

Blank PR et al (2011). KRAS and BRAF mutation analysis in metastatic colorectal cancer: a cost-effectiveness analysis from a Swiss perspective. *Clinical Cancer Research* 17(19): 1–9.

Eckhardt A et al (2014) Personalisierte Medizin. Studie des Zentrums für Technologiefolgen-Abschätzung TA-SWISS. Zürich: vdf Hochschulverlag.

Phillips KA et al (2014) The economic value of personalized medicine test: what we know and what we need to know. *Genetics in Medicine* 16:251-57. DOI: 10.1038/gim.2013.122

Szucs TD, Blank PR (2016) Wird sich personalisierte Medizin rechnen? Betrachtungen aus gesundheitsökonomischer Sicht. In: *Personalisierte Medizin. Hoffnung oder leeres Versprechen?* Herausgeber: Isabel Klusman, Effy Vayena. Buchreihe: Zürcher Hochschulforum Band 54, 2016. ISBN: 978-3-7281-3575-9

9 Recht und Regulierung: Welche Gesetze gelten?



Der Umgang mit gesundheitsbezogenen Personendaten wird in der Schweiz von verschiedenen Bundeserlassen erfasst. Im Vordergrund stehen die Bestimmungen des Schweizerischen Datenschutzgesetzes (DSG). Darüber hinaus ist aber auch den Vorschriften des Gesetzes zur Forschung am Menschen (HFG) und des Gesetzes zu genetischen Untersuchungen am Menschen (GUMG) Rechnung zu tragen. Hat der Umgang mit gesundheitsbezogenen Daten einen EU-Bezug, etwa weil Daten von EU-Bürgern erhoben werden, kann zudem die Europäische Datenschutz Grundverordnung (EU-DSGVO) einschlägig sein.

9.1 Das Datenschutzgesetz



Das Schweizerische Datenschutzgesetz (DSG) enthält die sektorenübergreifenden Regeln, die beim Umgang mit Personendaten generell einzuhalten sind. Personendaten gemäss DSG sind alle Angaben, die sich auf eine bestimmte oder bestimmbare Person beziehen. Gesundheitsbezogene Daten und mithin genetische Daten von bestimmten oder bestimmbar Personen sind definitionsgemäss besonders schützenswerte Personendaten.

Bei pseudonymisierten, d.h. verschlüsselte Daten, können die personenbezogenen Daten ohne Beizug des Entschlüsselungscodes nicht mehr einer spezifischen Person zugeordnet werden. Da die Person mit dem richtigen Schlüssel jedoch identifizierbar bleibt, fällt die Bearbeitung von pseudonymisierten Daten gleichwohl unter das DSG. Nur Personendaten, die unwiederbringlich anonymisiert sind, fallen nicht mehr unter den Anwendungsbereich des DSG.

Das DSG statuiert die grundlegenden Prinzipien und Vorschriften zur Sicherstellung eines rechtmässigen Umgangs mit Personendaten:

Transparenzgebot: Jegliche Datenbearbeitung hat transparent zu erfolgen.

Zweckbindungsgebot: Erhobene Daten dürfen nur zum für die betroffene Person ersichtlichen Zweck verwendet werden und nur erhoben, aufbewahrt, bekanntgegeben und sonst bearbeitet werden, soweit es dieser Zweck erfordert.

Einwilligung in die Datenbearbeitung: Soweit für die Datenbearbeitung eine Einwilligung der betroffenen Person erforderlich ist, wie etwa bei der Forschung am Menschen, ist diese Einwilligung nur dann rechtmässig, wenn sie nach angemessener Information freiwillig und, falls es sich um besonders schützenswerte Daten handelt, ausdrücklich erfolgte.

Widerrufsrecht: Die Einwilligung in die Datenbearbeitung kann von der betroffenen Person jederzeit widerrufen werden.

Datensicherheit: Personendaten müssen durch angemessene technische und organisatorische Massnahmen gegen unbefugtes Bearbeiten geschützt werden.

Auskunftsrecht: Jede Person kann vom Inhaber einer Datensammlung Auskunft darüber verlangen, ob Daten über sie bearbeitet werden.

Informationspflicht: Der Inhaber einer Datensammlung ist verpflichtet, die betroffene Person über die Beschaffung von besonders schützenswerten Personendaten zu informieren. Diese Informationspflicht gilt auch dann, wenn die Daten bei Dritten beschafft werden.

Grenzüberschreitende Bekanntgabe: Personendaten dürfen nicht ins Ausland bekannt gegeben werden, wenn dadurch die Persönlichkeit der betroffenen Personen schwerwiegend gefährdet würde.

Zu beachten ist, dass das geltende DSG derzeit revidiert wird. Eine Revision sieht der Bundesrat einerseits deshalb als notwendig an, weil die geltende Gesetzgebung angesichts der rasanten technologischen Entwicklung nicht mehr zeitgemäss ist, und andererseits, um das Schweizer Datenschutzrecht näher an dasjenige der EU, namentlich an die EU-DSGVO, heranzuführen. Das DSG soll den veränderten technologischen und gesellschaftlichen Verhältnissen angepasst werden und dabei insbesondere die Transparenz von Datenbearbeitungen verbessern und die Selbstbestimmung der betroffenen Personen über ihre Daten stärken.

Unter anderem sieht der totalrevidierte Entwurf des DSG eine Einschränkung des datenschutzrechtlichen Forschungsprivilegs vor. Während unter geltendem DSG die Bekanntgabe und Weitergabe (namentlich an Universitäten oder Forschungsgruppen) von gesundheitsbezogenen Personendaten durch das öffentliche oder private Interesse gedeckt und damit gerechtfertigt werden kann, schränkt der Entwurf zum revidierten DSG diese Möglichkeit ein. Das Forschungsinteresse gilt

neu nur noch unter strengen Voraussetzungen als Rechtfertigungsgrund für die Weitergabe von Personendaten, weshalb in vielen Fällen die Einwilligung der betroffenen Personen einzuholen sein wird. Daten über die Gesundheit gelten auch weiterhin als besonders schützenswerte Personendaten. Das revidierte DSGVO umfasst ausdrücklich auch "genetische Daten" und "biometrische Daten". Die Rechtsanwendung im konkreten Einzelfall erfordert daher eine Koordination des DSGVO mit dem HFG und dem GUMG. Diese Koordination ist nicht immer trivial, insbesondere nicht hinsichtlich der Aufklärungspflichten und Zustimmungserfordernissen, welche im Bereich der Gesundheitsdaten einen besonderen Stellenwert einnehmen.

9.2 Das Humanforschungsgesetz



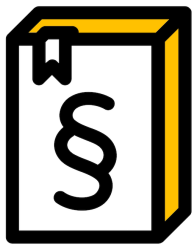
Das Bundesgesetz über die Forschung am Menschen (Humanforschungsgesetz, HFG) bezweckt in erster Linie den Schutz der Würde, der Persönlichkeit und Gesundheit des Menschen in der Forschung. Das HFG legt die Rahmenbedingungen für die günstige, qualitative und transparente Forschung am Menschen fest (Art. 1 HFG). Aus datenschutzrechtlicher Sicht stehen die Bestimmungen zur informierten Einwilligung der Versuchspersonen und die Weiterverwendung der Daten im Vordergrund:

Einwilligung in die Datenverarbeitung (Art. 32 Abs. 1 HFG): Die Einwilligung zur Datenbearbeitung bei nicht genetischen gesundheitsbezogenen Daten und bei verschlüsselten genetischen Daten bezieht sich generell auf die Weiterverwendung zu Forschungszwecken. Diese Art der Einwilligung wird gemeinhin als *Generaleinwilligung* /-konsent bezeichnet. In jedem Fall müssen Versuchspersonen schriftlich und mündlich umfassend über das konkrete Forschungsprojekt und die Auskunfts-, Informations- und Widerrufsrechte informiert werden (Art. 32 Abs. 1 HFG i.V.m. Art. 28 HFV). Je nach Ausgestaltung des Generalkonsents können verschlüsselten oder anonymisierte Daten und Proben an andere Spitäler, Forschungsinstitutionen, an eine Biobank oder an Forschende in der Industrie weitergeben werden. Die Rechte und Pflichten des Empfängers sind in einem Vertrag zu regeln. So darf das Spital bspw. keinen Gewinn mit der Weitergabe von Daten und Proben erzielen.

Weiterverwendung von Daten (Art. 32-35 HFG): Im Fokus dieser Bestimmungen steht die Weiterverwendung von gesundheitsbezogenen Daten, die nicht im Rahmen einer klinischen Studie, sondern z.B. im Zusammenhang einer Behandlung und damit zu einem anderen Zweck als Forschung erhoben wurden. Damit wird das datenschutzrechtliche Zweckbindungsgebot konkretisiert. Denn die Verwendung von Forschungsdaten zu Forschungszwecken ist bereits von der Zweckbindung umfasst. Zu beachten ist jedoch, dass auch die informierte Einwilligung im Rahmen eines Generalkonsents nur für die ein konkretes Forschungsprojekt Geltung findet. In jedem Falle gilt jedoch, dass die Weiterverwendung von diesen gesundheitsbezogenen grundsätzlich anonymisiert oder verschlüsselt (pseudonymisiert) zu erfolgen hat. Die Anonymisierung besteht in der irreversiblen Unkenntlichmachung der Identität des Datensubjekts. Dazu müssen insbesondere Namen, Adressen, Geburtsdaten und eindeutig kennzeichnende Identifikationsfaktoren gelöscht werden. Bei der Verschlüsselung werden diese identifizierbaren Merkmale hingegen mit einem Schlüssel verknüpft. Die Identifikation der Versuchspersonen bleibt damit reversibel; jedoch nur mit dem passenden Schlüssel.

Das HFG und seine Vorordnungen sehen noch weitere Ausführungsvorschriften für die Forschung am Menschen vor, die je nach Art der Daten (verschlüsselt/anonymisiert, genetisch/nicht-genetisch etc.) unterschiedlichen Anforderungen an den Informierungsgrad der Datennutzung, die Weiterverwendung und die Generaleinwilligung stellen. Es ist deshalb immer im Einzelfall genau zu prüfen, welche Pflichten Anwendungen finden. Insbesondere im Zusammenhang mit klinischen Versuchen oder Clinical Data Sharing ist das HFG und sein Ausführungsrecht massgeblich.

9.3 Genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)



Das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen am Menschen (GUMG) regelt die Voraussetzungen, unter welchen genetische und pränatale Untersuchungen beim Menschen durchgeführt werden dürfen. Der Begriff der genetischen Untersuchung umfasst zytogenetische und molekulargenetische Untersuchungen zur Abklärung ererbter oder während der Embryonalphase erworbener Eigenschaften des Erbguts des Menschen. Daneben regelt das GUMG die Erstellung von DNA-Profilen zur Klärung der Abstammung oder zur Identifizierung von Personen. Das GUMG bezweckt hauptsächlich die Persönlichkeit zu schützen und missbräuchliche genetische Untersuchungen zu verhindern. Es ist aber nicht auf genetische Untersuchungen zu Forschungszwecken anwendbar. Hier bleibt das HFG massgeblich.

Das GUMG umfasst unter anderem folgende drei allgemeine Grundsätze:

Einwilligung (Art. 5): Genetische und pränatale Untersuchungen dürfen nur durchgeführt werden, wenn die betroffene Person frei und nach hinreichender Aufklärung zugestimmt hat. Ganz nach den datenschutzrechtlichen Prinzipien kann auch diese Zustimmung jederzeit widerrufen werden. Bei Untersuchungen an Kindern erfolgt die Zustimmung durch die Personen, die das gesetzliche Sorgerecht innehaben (typischerweise die Eltern). Genetische Untersuchungen an Kindern sind jedoch nur erlaubt, wenn sie zum Schutze der Gesundheit notwendig sind.

Recht auf Nichtwissen (Art. 6 GUMG): Jede betroffene Person hat das Recht auf Nichtwissen. Demnach kann jede Person die Kenntnisnahme von Informationen über ihr Erbgut verweigern. Eine Ausnahme dazu bildet die Pflicht des Arztes, der die betroffene Person unverzüglich über ein Untersuchungsergebnis, einschliesslich Zufallsbefunde, informieren muss, sofern für die betroffene Person eine unmittelbar drohende physische Gefahr besteht, die abgewendet werden könnte. Ansonsten dürfen keine Untersuchungsergebnisse Dritten, auch nicht Verwandten, mitgeteilt werden. Der Schutz der genetischen Daten wird ferner durch das Berufsgeheimnis nach Art. 321 und 321bis des Strafgesetzbuches und den Datenschutzbestimmungen des Bundes und der Kantone gewährleistet.

Schutz der genetischen Daten (Art. 7 GUMG): Der ausreichende Schutz der genetischen Daten wird das Berufsgeheimnis nach Art. 321 und 321bis des Strafgesetzbuches und den Datenschutzbestimmungen des Bundes und der Kantone gewährleistet.

Aus datenschutzrechtlicher Sicht dürfen genetische Untersuchungen zu einem medizinischen Zweck nur durchgeführt werden, wenn das Selbstbestimmungsrecht gewahrt wird. Das Selbstbestimmungsrecht verlangt, dass die betroffene Person hinreichend aufgeklärt wurde und frei entscheiden bzw. einwilligen kann. Genetische Untersuchungen dürfen nur von Ärzten veranlasst werden, die zur selbständigen Berufsausübung befugt sind. Die Tests müssen von einer Beratung begleitet sein. Die Ergebnisse der genetischen Untersuchung darf nur der betroffenen Person mitgeteilt werden. Möglich ist die Mitteilung der Ergebnisse an Verwandte und Ehegatten, sofern eine ausdrückliche Zustimmung der betroffenen Person vorliegt. Eine Probe des biologischen Materials darf zudem nur weiterverwendet werden, sofern die betroffene Person zugestimmt hat.

Für sogenannte Direct-to-Consumer-Tests (DTC-Tests), d.h. genetischen Tests, die über Apotheken oder online-Portale angeboten werden und sich – am Arzt vorbei – direkt an den Patienten als Ergebnisempfänger wenden, sind die neuen Regelungen des teilrevidierten GUMG zu beachten sein. Danach dürfen DTC-Tests nur dann frei abgegeben werden, wenn sie für Untersuchungen ausserhalb des medizinischen Bereichs und nicht zur Abklärung von besonders schützenswerten Eigenschaften (z.B. Vaterschaft) bestimmt sind.

9.4 Europäische Union

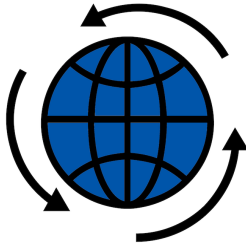


Personalized Medicine, elektronisches Patientendossier, Gesundheits-Apps, digitale Transformation im Gesundheitswesen – es ist davon auszugehen, dass uns die Frage, welche Rechte Betroffene an ihren gesundheitsbezogenen Daten haben sollen, noch lange beschäftigen wird. Mit der zunehmenden Digitalisierung des Gesundheitswesens treten auch branchenfremde Unternehmen auf den Plan, was das Spannungsfeld zwischen Datennutzung und ausreichenden Datenschutz noch verkompliziert.

Diesen Herausforderungen begegnet die Politik mit einer Modernisierung des Datenschutzrechts. Allem voran zu nennen ist die EU-Datenschutzgrundverordnung (DSGVO), die in den EU-Mitgliedstaaten seit dem 25. Mai 2018 direkt anwendbar ist. Die DSGVO sieht zahlreiche Informations- und Dokumentationspflichten im Zusammenhang der Datennutzung vor. Die DSGVO kann durchaus auch auf Unternehmen in der Schweiz zur Anwendung kommen. Nach dem sog. Marktortprinzip kann dies dann der Fall sein, wenn sich die Datenverarbeitung in der EU auswirkt oder bspw. EU-Bürger von der Datenverarbeitung betroffen sind (Art. 3 DSGVO).

Im Kontext von gesundheitsbezogenen Personendaten ist ferner die Clinical Trials Regulation 536/2014 (CT Regulation) von Bedeutung. Deren Implementierung soll bis 2019 erfolgen. Die CT Regulation bezweckt die weitere Harmonisierung der Genehmigungs- und Meldeverfahren zu klinischen Studien und die Einführung eines gemeinsamen europäischen Assessments bei multinationalen klinischen Studien in der EU. Die CT Regulation enthält detaillierte Informationen bezüglich der Durchführung multinationaler klinischer Prüfungen. Die CT Regulation stellt ferner Anforderungen an die Generaleinwilligung der Versuchspersonen auf.

Über das Portal



Das Themenportal „Personalisierte Gesundheit“ wird vom Forum Genforschung der Akademie der Naturwissenschaften Schweiz (SCNAT) herausgegeben.

Dieses Themenportal liefert Hintergrundinformationen, zeigt mögliche Anwendungsgebiete und aktuelle Forschungsarbeiten auf. Die Grundversion des Portals wurde 2018 veröffentlicht und wird laufend mit weiteren Themen ergänzt.

Das Portal entstand im Rahmen des Projekts „Mensch nach Mass – personalisierte Gesundheit“.

Expertinnen und Experten

Martine Jotterand, Prof hon CHUV et Université de Lausanne

Eric Kübler, Fachhochschule Nordwestschweiz

Stefan Kohler, Vischer AG

Patrick Matthias, Friedrich Miescher Institut Basel

Vincent Mooser, CHUV

Heinz Müller, Eidgenössisches Institut für geistiges Eigentum

Carlo Rivolta, Université de Lausanne

Redaktion

Luzia Guyer, Geschäftsstelle Forum Genforschung

Andres Jordi, Kommunikation SCNAT

Stefan Kohler, Vischer AG

Franziska Oeschger, Geschäftsstelle Forum Genforschung

Lucienne Rey, texterey

Benedikt Vogel, Dr. Vogel Kommunikation

Übersetzungen

CVB-International

Martine Jotterand, Prof hon CHUV et Université de Lausanne

Illustrationen

Natascha Jankovski (Grafiken)

<https://thenounproject.com> (Icons)