

## Möglichkeiten und Grenzen der personalisierten Medizin

Vieles wird möglich, doch nicht alles ist sinnvoll

**Die personalisierte Medizin anhand von Genomanalysen eröffnet der Medizin einerseits neue Perspektiven in Prädiktion, Diagnostik und Therapie. Andererseits birgt sie die Gefahr, unter falschen Versprechungen von Geschäftemachern missbraucht zu werden. Die Interpretation genetischer Daten sei Sache von Ärzten und sollte nicht anderen überlassen werden, mahnte Prof. Andreas Papassotiropoulos, Abteilung Molekulare Neurowissenschaft an der Universität Basel.**

**N**immt man die Zahl der einschlägigen Publikationen zum Massstab, hat die personalisierte Medizin seit mehr als einem Jahrzehnt Hochkonjunktur. Was sie in Aussicht stellt, ist die Optimierung der medizinischen Versorgung für jedes einzelne Individuum – von der Prophylaxe bis zur Therapie. Die personalisierte Medizin basiert vor allem auf der Integration einer Vielzahl von molekulargenetischen, epidemiologischen und klinischen Daten. Praktische Bedeutung hat sie bereits heute beispielsweise in bestimmten diagnostischen und therapeutischen Fragestellungen der Onkologie. Anhand von Tumorbiopsien las-

sen sich genomische und epigenomische Untersuchungen direkt am Tumorgewebe vornehmen, Subtypisierungen des Tumors aufgrund molekularer Merkmale werden so möglich. Auf dieser Basis entsteht grundsätzlich die Möglichkeit, spezifischere Medikamente einzusetzen und unnötige und potenziell schädliche Behandlungen zu vermeiden.

Als weiteres Beispiel für eine sinnvolle personalisierte Medizin nannte Papassotiropoulos die genombasierte Krankheitsprädiktion. Diese sei allerdings nur bei den seltenen monogenen Erkrankungen, etwa der Huntington-Chorea, möglich. Die Güte einer prädiktiven Aussage beruht nämlich auf der Effektstärke des Prädiktors. Bei monogenen Erkrankungen ist die Effektstärke der Genvariante sehr hoch. «Hier lässt sich eindeutig sagen, ob ich Träger bin oder nicht, ob ich erkranken werde oder nicht.» Völlig anders ist die Situation bei den häufigen Erkrankungen, wie etwa rheumatoide Arthritis, Schizophrenie, Herzinfarkt oder Diabetes, die alle genetisch komplex sind. Genomanalysen könnten zum besseren Verständnis der Pathophysiologie dieser Krankheiten einen wichtigen Beitrag leisten, sagte Papassotiropoulos. Hingegen sei eine individuelle prädiktive Aussage bei polygenen Erkrankungen (und Merkmalen) nicht möglich. Umweltfaktoren spielen bei der Krankheitsentwicklung eine grosse Rolle, zudem interagieren die krankheits-

assoziierten Genvarianten miteinander, was eine zuverlässige Berechnung verunmöglicht. Bei diesen Erkrankungen seien eine einfache Familienanamnese und die Erhebung von Risikofaktoren viel aussagefähiger als eine Ganzgenomanalyse, betonte Papassotiropoulos.

Die personalisierte Medizin hat also ihre Grenzen, sie wirft zudem ethische Probleme auf. Der Referent nannte das Problem akzidenteller Befunde in Genomanalysen, die unter dem Thema Recht auf Nichtwissen – und auf Wissen – diskutiert werden.

Papassotiropoulos warnte zudem vor kommerziellen Anbietern von diagnostischen DNA-Tests, wie etwa der Firma 23andme, die mit dem Versprechen lockten, aus einer simplen Speichelprobe mittels Ganzgenomanalyse das individuelle Risiko nicht nur für monogene Krankheiten, sondern auch für eine Vielzahl von polygenen Erkrankungen bestimmen oder Aussagen zu Merkmalen wie Intelligenz treffen zu können («Find out what your DNA says about you and your family»). Die Getesteten seien anschliessend mit «völlig irreführenden» Ergebnissen konfrontiert, beispielsweise mit Alarmsignalen für ein erhöhtes Krebsrisiko, obwohl das ermittelte individuelle Risiko gerade einmal im Promillebereich vom allgemeinen Erkrankungsrisiko für den Tumor abweiche und für den Betreffenden völlig irrelevant sei.

Als ebenso unsinnig bezeichnete Papassotiropoulos sämtliche auf dem Markt befindlichen Lifestyle-Genests, auf deren Grundlage beispielsweise individualisierte Diäten zur Gewichtsreduktion angeboten werden.

**Uwe Beise**

Quelle: Workshop «Personalisierte Medizin» beim Rheuma Top 2015, 21. August 2015 in Pfäffikon.