

Erika Ziltener¹

«Genomisierte» statt «Personalisierte Medizin»

Das Ringen um einen in der Bevölkerung verständlichen Begriff innerhalb der Fachwelt zeigt die Komplexität des Themas. Es ist die Rede von «personalisierter Medizin», «individualisierter-», «massgeschneiderter», «stratifizierter» oder «Präzisions-Medizin» und schliesslich von «genomisierter Medizin».

Durch den Begriff der «genomisierten Medizin» (GM) wird die «personalisierte Medizin» für die betroffenen Personen greifbarer und korrigiert die irreführende Prämisse zur angewandten Medizin. «Personalisierte Medizin» vermittelt den Eindruck, als stehe der Mensch nur bei dieser Behandlung im Zentrum. Tatsächlich aber hat sich jede medizinische Behandlung an der

weckt bei den Patientinnen und Patienten und in der Bevölkerung nicht nur grosse Hoffnungen, sondern auch grosse Befürchtungen. Letztere manifestieren sich unter anderem in der Diagnostik. Es entsteht ein Druck, dass von der gesellschaftlichen Verbreitung der Genomanalyse zwingend präventive Massnahmen gegen Krankheiten abgeleitet werden, denen sich alle zu unterziehen haben. Die enorme Bedeutung der GM als Ganzes im Public-Health-Bereich – mit seinem grossen Forschungspotential – erfordert deshalb eine breite öffentliche Auseinandersetzung darüber, was der Gesellschaft zuträglich ist.

Über Gentests erhält ein Mensch Aussagen über seine Angehörigen, umgekehrt aber auch von ihnen über sich selbst. Dies unabhängig davon, ob die genetischen Informationen erwünscht oder die ethische Grundhaltung der Angehörigen tangiert wird. Damit wird das Recht auf Nichtwissen bedroht und ein unerwünschtes, aber nun vorhandenes Wissen übt Handlungsdruck aus. Den damit verbundenen Befürchtungen kann nur mit rechtlichen Rahmenbedingungen und einem intakten Vertrauensverhältnis zwischen der Ärztin und der Patientin begegnet werden.

Unseriöse Angebote und fehlende Beratung

Das eigene Erbgut auf mögliche Krankheitsrisiken zu testen ist für viele Menschen verlockend. Ob es sich um die Aufschlüsselung von Erbgut, dem Aufspüren von Erbkrankheiten oder um die Vorhersage von Schizophrenie handelt, jede Erkenntnis scheint über die sogenannten «direct-to-consumer» (DTC)-Gentests möglich zu sein. Für die Anbieter geht es um sehr viel Geld. Der weder kontrollier- noch regulier-

bare Markt boomt. Gentests werden inflationär angeboten, auch über das Internet.

Zwar besteht in der Schweiz ein grundsätzliches Verbot für solche DTC-Gentests ohne ärztliche Anweisung, es kann aber nicht durchgesetzt werden. Heute erfahren die potentiellen Nutzerinnen und Nutzer der DTC-Gentests die Resultate ungefiltert, unmittelbar und ohne notwendige Zusatzinformationen. Die komplexen medizinischen Sachverhalte bedürfen aber zwingend einer umsichtigen Interpretation. Medizinische Laien sind sich selten bewusst, welche gravierenden Konsequenzen ein Gentest haben kann. Zu ihrem Schutz braucht es dringend gesetzliche Rahmenbedingungen und fundierte Beratung der Nutzer und Anwender im Umgang mit Gentests durch Expertinnen und Experten.

Ein grosses Problem ist im weiteren die fehlende Wissenschaftlichkeit vieler Gentests. Wissenschaftliche Tests sind zwingend erforderlich und deren Resultate müssen öffentlich einfach zugänglich gemacht sein. Auch über potentielle Interessenkonflikte jedwelter Art muss Transparenz herrschen und offensichtlich unsinnige oder nutzlose Tests sind zu verbieten. Hierzu ist das Merkblatt der Expertenkommission für Gentests am Menschen des Bundesamtes für Gesundheit (BAG) hilfreich, welches das Thema in das Bewusstsein der Bevölkerung bringt und dieser eine erste Möglichkeit im Umgang mit Gentests aus dem Internet bietet (siehe auch pipette 5-2012, S. 16, «Das genetische Horoskop»).

Der wissenschaftliche Nachweis als grosse Herausforderung

Der grösste Nutzen der GM wird von den Betroffenen wahrscheinlich im Bereich der Onkologie erwartet, weil sich

Über Gentests erhält ein Mensch Aussagen über seine Angehörigen, umgekehrt aber auch von ihnen über sich selbst.

Ganzheit des Menschen zu orientieren. Die Basis dafür liegt im Vertrauensverhältnis der Arzt-Patienten-Beziehung, das nur in der persönlichen Begegnung mit der anderen Person entsteht.

Die «personalisierte» Medizin definiert nicht den Status der Patientinnen und Patienten neu. Neu stehen für die Behandlung zusätzlich genetische Informationen zur Verfügung. Sie sagt nichts aus über den Kern der zielführenden Behandlung. Mit dem Begriff GM wird der Kern des medizinischen Wissenschaftszweigs erfasst, weshalb sich die Reduktion auf einen wesentlichen Bereich desselben rechtfertigt und im vorliegenden Text verwendet wird.

Gesellschaftliche Verbreitung und individuelle Bedeutung

Die GM wird vor allem als individualisierte Medizin wahrgenommen, welche insbesondere der Onkologie neue therapeutische Möglichkeiten bietet und der Prävention neue Perspektiven eröffnet. Diese «individualisation»

¹ Erika Ziltener, Kantonsrätin, Patientenstelle Zürich, Präsidentin Dachverband Schweizerischer Patientenstellen

«Médecine génomique» plutôt que «personnalisée»

Un terme compréhensible aussi bien par le grand public que par les spécialistes est la condition sine qua non pour un nécessaire débat de grande envergure sur ce sujet complexe. La «médecine génomique» est perçue comme une médecine individuelle, laquelle offre de nouvelles opportunités thérapeutiques et fournit des informations grâce à des tests génétiques.

Le recours à des tests génétiques entraîne nécessairement le droit à l'ignorance, l'interdiction des tests inutiles et le conseil avisé des patients et des personnes effectuant ces tests. Outre la nécessité de justifier du caractère scientifique des tests, l'interprétation sérieuse de leurs résultats par des experts est indispensable.

Par ailleurs, la science n'est pas encore en mesure de prouver le bénéfice offert par le traitement individualisé. Les traitements qui n'apportent pas ces preuves ne doivent pas être administrés, à moins de présenter de manière claire les bénéfices et les risques aux patients. De plus, des clarifications approfondies au niveau éthique et juridique font toujours défaut, notamment la forme que doit prendre le consentement éclairé, en particulier dans le cadre de la médecine génomique.

gerade bei der Krebserkrankung Hoffnung und Verzweiflung ständig ablösen.

Die Wissenschaft ist allerdings noch nicht so weit, den Nutzen der individuellen Behandlung nachzuweisen. Für die Auswertung liegen oft nur kleine Fallzahlen vor, und es fehlen verlässliche Langzeitstudien. Ein Wirksamkeitsnachweis kann oft nur in einer kleinen Subpopulation erbracht werden, aus der sich kaum allgemein gültige Aussagen ableiten lassen. Kritikerinnen und Kritiker verweisen auf die Behandlung mit Herceptin. Der wissenschaftliche Nachweis für den Nutzen von Herceptin fehlt, weil die Studie abgebrochen wurde. Ähnlich ist der Wissensstand bei der Darmkrebsbehandlung mit Erbitux. Gemäss einer Studie, welche 2009 im «New England Journal of Medicine» erschien, überlebten Patienten mit einer normalen Chemotherapie im Durchschnitt 21 Monate, mit Erbitux waren es 25 Monate. Erbitux weist im Vergleich zur «normalen» Chemotherapie jedoch zusätzliche belastende Nebenwirkungen auf. Therapien ohne wissenschaftlichen Nachweis dürfen nicht durchgeführt werden oder die Chancen und Risiken müssen Patientinnen und Patienten transparent aufgezeigt werden. Es bedarf noch dringend sorgfältiger ethischer und juristischer Klärung, unter anderem, wie die informierte Einwilligung, besonders auch in der GM, auszusehen hat.

Korrespondenz:
Ziltener@patientenstelle.ch

Zelboraf® (vemurafenib)-Resistance Panel on your* Real-Time PCR Instrument

Zelboraf® (vemurafenib)-Resistance Panel

Coming soon



Gene Name	Assay Type	Detects
NRAS	Mutation Analysis (DNA)	G12D, G13R, Q61K, Q61R, Q61L
AKT1	Mutation Analysis (DNA)	Q79K
BRAF	Copy Number Variation (DNA)	Gene copy number
BRAF	Splice Variant (RNA)	p61BRAF 2-10, 2-8, 4-10, 4-8
PDGFRβ	Expression Analysis (RNA)	PDGFRβ Overexpression

BRAF (V600E/K/D) new!

KRAS-BRAF detects 12 mutations

EGFR detects 29 mutations

***EntroGen's analysis kits require a Real-Time PCR instrument capable of detecting FAM and VIC fluorescent probes.**

All the reagents required for the PCR amplification/detection, as well as validated reaction controls, are included in the kit.



BÜHLMANN Laboratories AG
Baselstrasse 55
CH-4124 Schönenbuch/Basel
Switzerland
Phone +41 61 487 12 12
Fax +41 61 487 12 34
info@buhlmannlabs.ch
www.buhlmannlabs.ch

Zelboraf is a registered trademark of F. Hoffmann-La Roche AG