



Chancen und Risiken der Personalisierten Medizin

Wohin die Entwicklung in Wissenschaft und Technologie führt

Die ETH Zürich in Bundesbern – Mittwoch, 18. September 2013

Prof. Markus Stoffel, ETH Zürich,
Institut für molekulare Gesundheitswissenschaften

Ziele der Personalisierten Medizin

Bietet neue Perspektiven für das Verständnis von Krankheitsentstehung und Krankheitsverlauf.

Innovative Ansatzpunkte zur Entwicklung von Wirkstoffen, basierend auf molekularem Verständnis.

Daten eines Individuums werden auf molekularer Ebene erhoben und diese mit Mitteln der Informationstechnologie im Hinblick auf eine individualisierte Prognosestellung, Beratung und/oder Therapie „massgeschneidert“ ausgewertet.

Sinn und Zweck der IM ist: Optimierung der medizinischen Versorgung für jedes einzelne Individuum von der Prophylaxe bis hin zur Therapie.

The right treatment – At the right dose –
For the right patient – At the right time –
For the right outcome

Anwendung der Personalisierten Medizin

- Prädiktion
- Diagnostik
- Therapie, inklusive Outcome-Evaluat
- Medikamentenentwicklung



Anwendung der Personalisierten Medizin

Prädiktion

Prädiktion bezeichnet die präsymptomatische Risikoabklärung und Diagnostik (inkl. pränataler Diagnostik).

Genombasierte Prädiktion ist bereits heute Teil unseres medizinischen Versorgungssystems, z.B. bei Chorea Huntington, Mammakarzinom.

Ziel: frühe Diagnose, Prognose und eventuell Therapie bzw. Einleitung von präventiven Massnahmen.

Bei jeder Art der Prädiktion (auch der genombasierten) handelt es sich um probabilistische Aussagen.

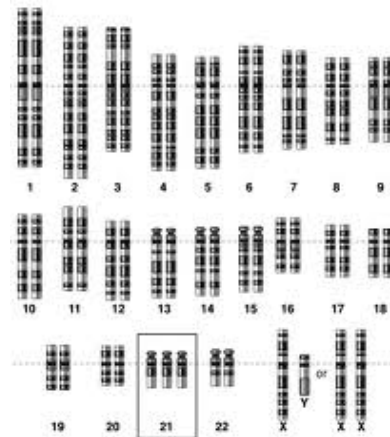
Anwendung der Personalisierten Medizin

Beispiel: Pränatale Diagnostik

- DNA-Untersuchungen aus mütterlichem Blut
- Keine Risiko hinsichtlich Schwangerschaftskomplikationen
- Hohe Sensitivität



Amniozentese
Biopsie



Fötale DNA-Untersuchung
aus Blut der Mutter

Anwendung der Personalisierten Medizin

Diagnostik

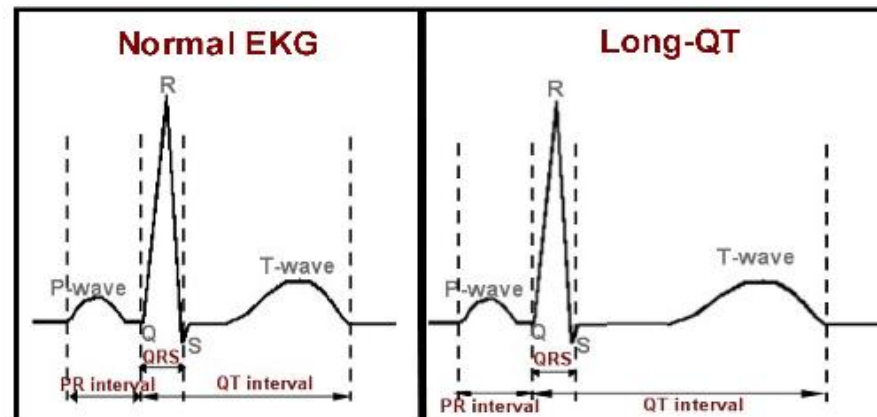
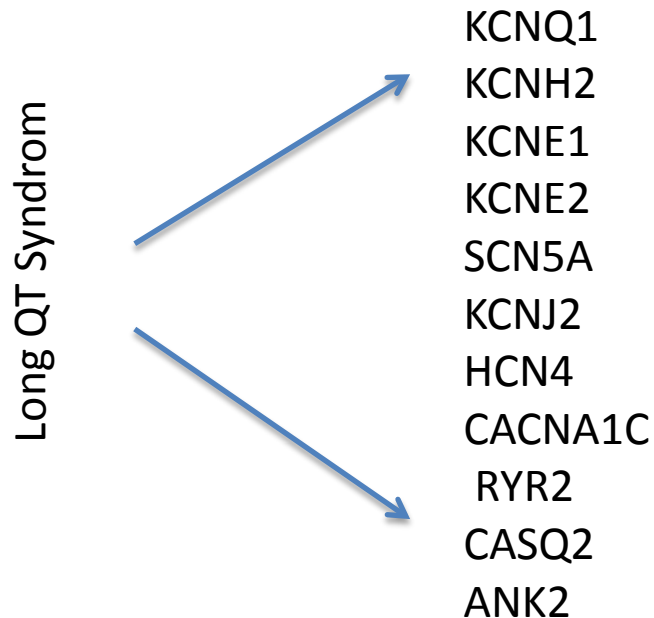


- Der Beitrag der PM in der Diagnostik und der Prognose von Erkrankungen ist bereits heute signifikant und das Entwicklungspotenzial ist sehr hoch.
- Onkologie als Vorreiter: Moderne Methoden der molekularen Diagnostik erlauben genomische, epigenomische, und proteomische Untersuchungen direkt am Tumorgewebe.
- Ermöglicht eine detaillierte Subtypisierung der jeweiligen Erkrankungen – wichtige Voraussetzung für spezifische Behandlung.

Anwendung der Personalisierten Medizin

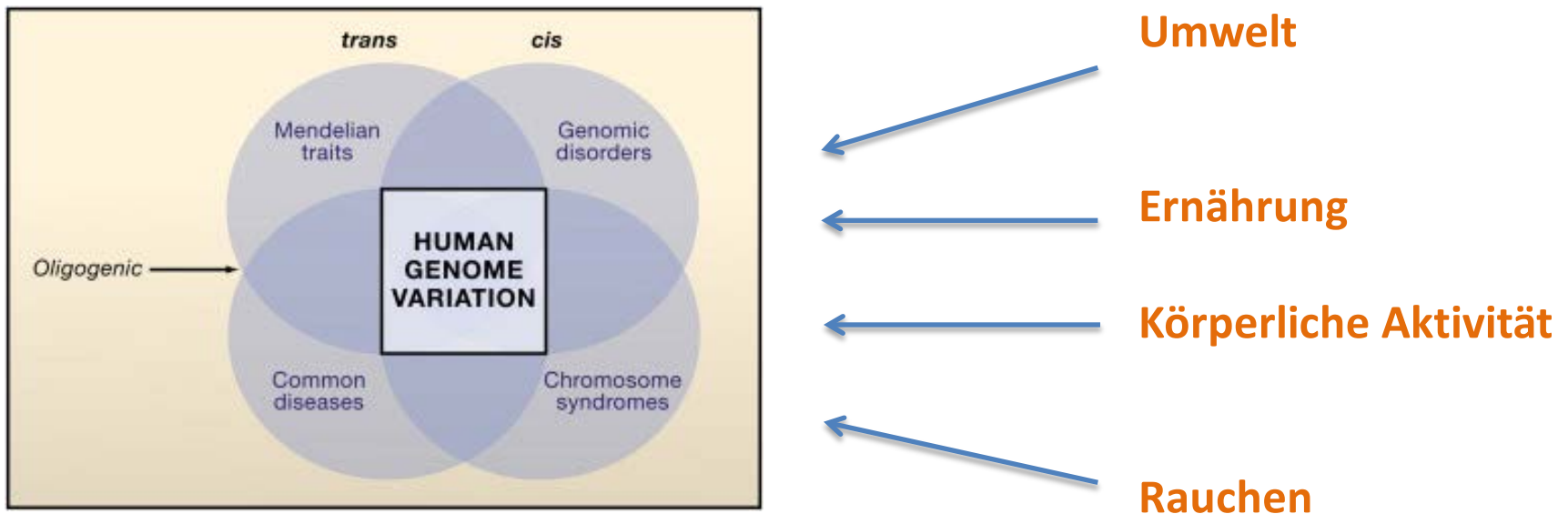
Beispiel: Herzrhythmusstörungen

- Gut, bösartig, potenziell lebensbedrohlich
- Symptome: Herzstolpern, Extraschläge, Synkope, plötzlicher Herztod
- Angeboren, erworben
- Stratifizierung von angeborenen Herzrhythmusstörungen
- 8 verschiedene Typen, basierend auf Genmutationen



Anwendung der Personalisierten Medizin

Komplexe polygene Erkrankungen



- Wechselwirkungen von (Epi)genom mit Umwelt, Ernährung, Lebensweise
- Auswirkungen auf Krankheitsentstehung, Verlauf und Therapie

Anwendung der Personalisierten Medizin Therapie

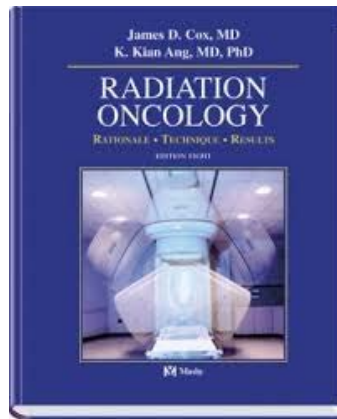
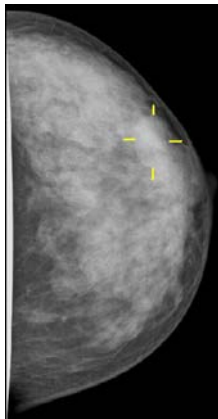
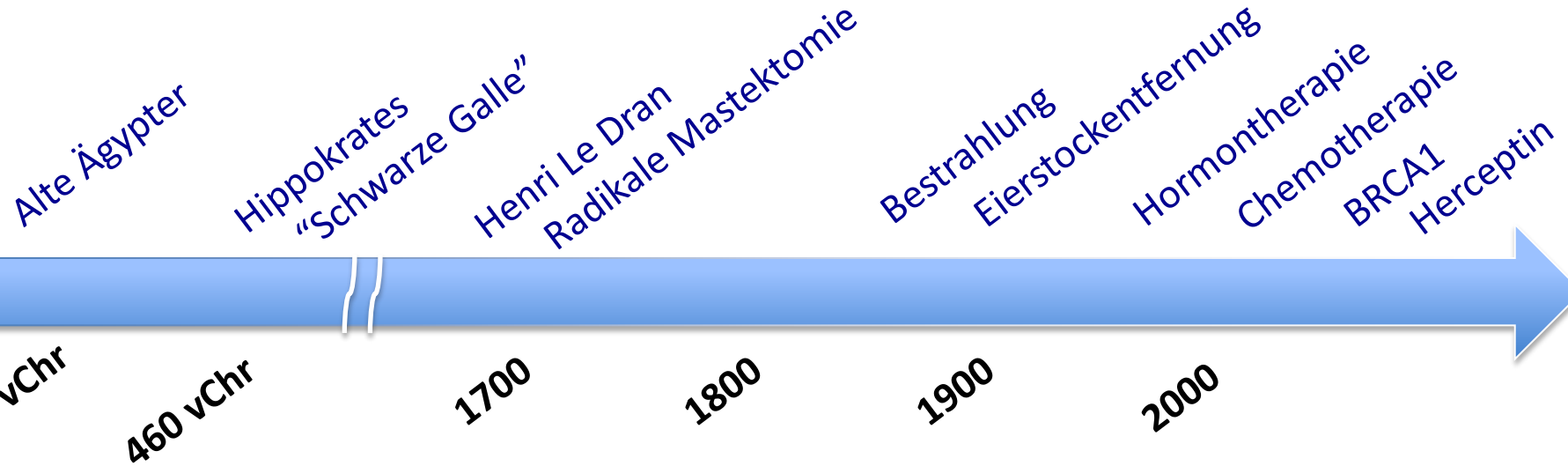
Die PM ist in diesem Bereich weit fortgeschritten.

Onkologie hat eine Vorreiterrolle, vor allem in der Berücksichtigung pharmako-genetischer Parameter.

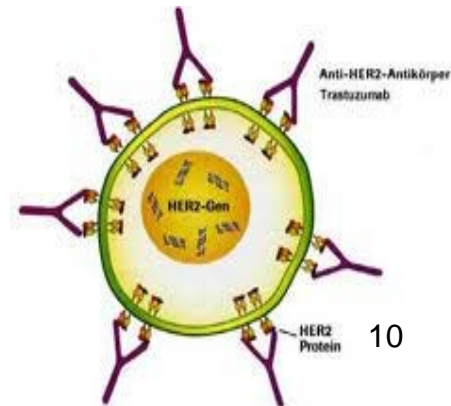
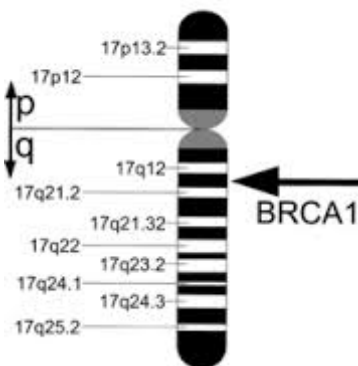
Die PM wird – wenn richtig eingesetzt – zu einer signifikanten Verbesserung der therapeutischen Optionen in der gesamten Medizin beitragen.

An jedem Punkt der Medikamentenentwicklung (target identification, target validation, lead development, preclinical phases, clinical phases, market) ist die Rolle von Genomik, Epigenomik und Proteomik zentral.

Anwendung der Personalisierten Medizin Therapie Mammakarzinom



Chromosom 17



Anwendung der Personalisierten Medizin

Entwicklung neuer Medikamente

An jedem Punkt der Medikamentenentwicklung ist die Rolle von Genomik, Epigenomik und Proteomik zentral.

Im Prinzip berücksichtigt heute jedes pharmazeutische Unternehmen die PM bei der Entwicklung neuer Medikamente für jeden Bereich der klinischen Medizin.

IM-basierende Methoden erlauben schon vor Einführung eines neuen Medikamente die selektive Wirksamkeit zu prüfen.

Vorteile von PM-basierter Stratifizierung von Probanden in klinischen Studien:

- höhere Effektstärken
- zu rekrutierende Teilnehmerzahlen für Studien können gesenkt werden
- schnellere und kostengünstigere Entwicklungen von Medikamenten

Anwendung der Personalisierten Medizin

Problembereiche

Wissensmangel

Bedeutung und Aussagen der PM lassen sich ohne statistisches und epidemiologisches Wissen nicht verstehen bzw. nicht korrekt interpretieren.

Expertenwildwuchs

PM umfasst ein breites Wissensgebiet mit Aspekten der Medizin, Biologie, Biotechnologie, Informatik und Ethik. Selbst ernanntes Expertentum ist potenziell schädlich, an PM-Experten sollten gewisse Mindestanforderungen gestellt sein.

Unseriöse Angebote von genetisch «prädiktiven» Tests.

Transparenz

Die PM ist nicht nur wissenschaftlich von höchstem Interesse, sondern auch wirtschaftlich. Persönliches Interesse begründen und etwaige wirtschaftliche Verflechtungen deklarieren.