

Vorwort	7
----------------	---

I Einführung in die Personalisierte Medizin

Kapitel 1	
Definitionen und Konzepte der Personalisierten Medizin	10
1.1. Personalisierte Medizin als Teil der Lebenswissenschaften	11
1.2. Anwendungsbereiche	11
1.3. Das Konzept der «Personalisierten Gesundheit»	12
1.4. Das Konzept des «persönlichen Risikos»	13
1.5. Das Konzept der «zielgerichteten Therapie»	14
Kapitel 2	
Möglichkeiten und Grenzen der Personalisierten Medizin	15
2.1. Diagnostik	15
2.2. Prävention	16
2.3. Therapie	18
2.4. Ausblick	18
Kapitel 3	
Konzepte der Prävention	19
3.1. Primär-, Sekundär- und Tertiärprävention	20
3.2. Universelle, selektive und indizierte Prävention	20
3.3. Neugeborenen- und Kaskadenscreening	21
Kapitel 4	
Patienten- und Selbsthilfeorganisationen	22
4.1. Neue und alte Patientenbedürfnisse	22
4.2. Patientenorganisationen als unabhängige Informations- und Beratungsstellen	23
Kapitel 5	
Direct-to-Consumer-Testing	26
5.1. Aussagekraft	27
5.2. Chancen und Risiken	29
5.3. Empfehlungen der GUMEK und der SGMG	29
Kapitel 6	
Die Personalisierte Medizin aus ökonomischer Sicht	30
6.1. Vergleich von Nutzen und Kosten	30
6.2. Nachweis der Kosteneffektivität als Teil des Health Technology Assessment	31
6.3. Methodische Herausforderungen	33

II Medizinische und gesundheitsrelevante Aspekte der Personalisierten Medizin

Kapitel 7

Medizinische Genetik	36
7.1. Anatomie des Genoms	36
7.2. Variabilität des Genoms	38
7.3. Pathogene Varianten im Genom	39
7.4. Genetische Krankheiten: allgemeine Prinzipien	42
7.5. Genetische Erkrankungen: Kategorien	46
7.6. Diagnostische Laboranalysen des Genoms	57
7.7. Humangenetische Datenbanken und Onlinere Ressourcen	59

Kapitel 8

Omics-Technologien	60
8.1. Genomanalyse durch DNA-Sequenzierung	60
8.2. Epigenetik	62
8.3. Transkriptomanalyse	63
8.4. Proteomanalyse	64
8.5. Metabolomanalyse	65
8.6. Mikrobiomanalyse	67
8.7. Biomarker	69

Kapitel 9

Pharmakogenetik: Einfluss der Gene auf Medikamente	70
9.1. Definition	71
9.2. Genetische Variabilität	71
9.3. Companion Diagnostics	72
9.4. Cytochrom P450 Enzyme	73
9.5. Weitere durch pharmakogenetische Effekte beeinflusste Arzneimittel	74

Kapitel 10

Personalisierte Medizin in der Onkologie	77
10.1. Zielgerichtete Therapien	79
10.2. Immuntherapien in der Onkologie	80
10.3. Neue Anwendungsbereiche der Personalisierten Medizin in der Onkologie	82

Kapitel 11

Datenwissenschaften in der Personalisierten Medizin	84
11.1. Biomarkersignaturen	85
11.2. Ableitung prädiktiver Modelle	85
11.3. Validierung	86
11.4. Infrastrukturelle Voraussetzungen	87
11.5. Grenzen der Datenwissenschaften	88

Kapitel 12

Personalisierte Medizin und Public Health	89
12.1. Genomweite Assoziationsstudien am Beispiel des nicht familiären Brustkrebses	89
12.2. Langzeitstudien und die Exposomforschung zu modifizierbaren Gesundheitsrisiken	90
12.3. Citizenkohorten und Personalisierte Medizin	91

Kapitel 13

Genetische Beratung	92
13.1. Ablauf der genetischen Beratung	93
13.2. Anwendungsbereiche	94
13.3. Health risk counseling	95

III Rechtliche, ethische und psychosoziale Aspekte der Personalisierten Medizin

Kapitel 14

Rechtliche Grundlagen der Personalisierten Medizin	98
14.1. Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)	98
14.2. Krankenversicherungsgesetz (KVG)	102
14.3. Humanforschungsgesetz (HFG)	103
14.4. Datenschutzgesetz (DSG)	104
14.5. Internationale Regelungen	104

Kapitel 15

Ethische Aspekte der Personalisierten Medizin	105
15.1. Diskriminierung	106
15.2. Aufklärung und Befundmitteilung	107
15.3. Zufallsbefunde	108
15.4. Informationelle Selbstbestimmung	109
15.5. Wissen vs. Nichtwissen	109
15.6. Gerechtigkeitsaspekte	110

Kapitel 16

Kommunikation mit Patientinnen und Patienten	111
16.1. Der Unterschied zwischen privater und professioneller Kommunikation	112
16.2. Raum öffnende und Raum schliessende Kommunikation	113
16.3. Monologische und dialogische Kommunikation	116
16.4. Besondere Anforderungen	116

Kapitel 17

Interprofessionelle Zusammenarbeit in der Personalisierten Medizin	119
17.1. Shared decision making	120
17.2. Teambildung	121
17.3. Interprofessionelle Zusammenarbeit	121

ANHANG	123
Redaktionsgruppe	123
Reviewerinnen und Reviewer	123
Autorinnen und Autoren	123
Weiterführende Literatur	124
Glossar	124



Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
Académie Suisse des Sciences Médicales
Accademia Svizzera delle Scienze Mediche
Swiss Academy of Medical Sciences

Herausgeberin

Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
Haus der Akademien, Laupenstrasse 7, CH-3001 Bern
mail@samw.ch, www.samw.ch

Gestaltung

Howald Fosco Biberstein, Basel

Übersetzung

Apostroph, Bern

Umschlagbild

adobestock – joyt; istock – teekid

Deutsche und französische Version (pdf) auf samw.ch/grundlagen-personalisierte-medicin



Copyright: ©2019 Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften
Dies ist eine Open-Access-Publikation, lizenziert unter «Creative Commons Attribution» (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0>). Der Inhalt dieser Publikation darf uneingeschränkt und in allen Formen genutzt, geteilt und wiedergegeben werden, solange der Urheber und die Quelle angemessen angegeben werden.

Zitiervorschlag:

Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (2019)
Personalisierte Medizin. Grundlagen für die interprofessionelle Aus-, Weiter- und Fortbildung von Gesundheitsfachleuten.
Swiss Academies Communications 14 (6).

ISSN (online): 2297-1807

DOI: <http://doi.org/10.5281/zenodo.3265194>



SDGs: Die internationalen Nachhaltigkeitsziele der UNO

Mit dieser Publikation leistet die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften einen Beitrag zu SDG 3:
«Ein gesundes Leben für alle Menschen jeden Alters gewährleisten und ihr Wohlergehen fördern»

sustainabledevelopment.un.org
www.eda.admin.ch/agenda2030 → agenda 2030 →
→ 17 Ziele für nachhaltige Entwicklung