Laboratoriumsdiagnostik, personalisierte

A. M. Gressner¹ und O. A. Gressner²

¹Labor Dr. Wisplinghoff Berlin, Berlin, Deutschland

²Labor Dr. Wisplinghoff Köln, Köln, Deutschland

Synonym(e) Individualisierte Labormedizin; Patientenspezifische Labormedizin

Englischer Begriff personalised laboratory diagnostics

Definition Personalisierte Labordiagnostik als Teil der personalisierten Medizin umfasst die Analyse von ausgewählten Bereichen des individuellen Patientengenoms (-metaboloms, -proteoms) zur Erkennung krankheitsrelevanter genetischer Varianten als Voraussetzung einer personalisierten (individualisierten) medikamentösen Therapie. Sie ist Bestandteil der „Theranostik“, die eine Therapie auf der Grundlage eines personenspezifischen Medikamenten-bezogenen genetischen Profils erlaubt.

Beschreibung Ausgehend von der frühen Beobachtung Schnell- und Langsam-(Medikamenten-)Metabolisierer (auf

Basis des CYP2D6-Genotyps; ► **Cytochrom P450**) wurden und werden weitere individualspezifische, genetisch determinierte Bedingungen (z. B. Mutationen) erkennbar, die für Auswahl und Dosierung einer medikamentösen Tumorthherapie bestimmend sind: z. B. HER-2-Genamplifikation, CYP2D6-Genotyp für das Mammakarzinom, K-ras-Wildtyp für das Kolonkarzinom, EGFR(-Rezeptor)-Mutation für ein nicht kleinzelliges Lungenkarzinom, Bcr-Abl-Fusionsgen (► **Philadelphia-Chromosom**) bei chronisch myeloischer Leukämie (CML). Die Optionen einer personalisierten Medizin in Prädiktion, Diagnostik, Therapie und Prävention erweitern sich ständig mit Detektion neuer genetischer (zukünftig eventuell auch epigenetischer) Varianten, der methodischen und instrumentellen Analytik und dem Einsatz der modernen Informationstechnologie.

Literatur

- Niederlag W, Lemke HU, Rienhoff O (Hrsg) (2010) Personalisierte Medizin und Informationstechnologie, Bd 15. Health Academy, Frankfurt
- Samani N, Tomaszewski M, Schunkert H (2010) The personal genome – the future of personalised medicine? *Lancet* 375:1497–1489