Technologische Weiterentwicklung als Basis für eine personalisierte Medizin

Sehr geehrte Leserinnen und Leser,

das vorliegende Leitthema befasst sich mit den, vor allem in den letzten Jahren stattgefundenen, rasanten technologischen Entwicklungen bei der Analyse des menschlichen Genoms und mit den Einflüssen der Techniken und der aus ihnen gewonnenen Erkenntnisse auf gynäkologische Onkologie, Pränataldiagnostik und Embryonenanalyse. Diese Entwicklungen und der rasche Erkenntniszuwachs führen zu der berechtigten Hoffnung, dass künftige Behandlungsstrategien speziell auf die einzelne erkrankte Person zugeschnitten werden können.

» Berechtigte Hoffnungen richten sich auf eine individualisierte Medizin

Für die personalisierte Medizin ist die Entdeckung eindeutiger prognostischer, prädiktiver und pharmakodynamischer Biomarker bezüglich einer fundierten therapeutischen Entscheidung unerlässlich. Genomweite Sequenzierung, Erstellung von Expressionsprofilen und neuerdings die Techniken zur Analyse epigenetischer Veränderungen bieten große Fortschritte, die nach der ersten Veröffentlichung der kompletten humanen Sequenz die sogenannte postgenomische Ära prä-

gen. Die Übersichtsarbeit von *Zapatka* und *Lichter* erläutert Ihnen die Prinzipien dieser Verfahren und beleuchtet auch das diagnostische Potenzial, das in diesen Verfahren liegt.

Neben dem technologischen Fortschritt spielen, wie in der Arbeit von Frau *Nöthlings* dargelegt wird, Biobanken eine große Bedeutung für die Forschung im Zeitalter der personalisierten Medizin. Gut geführte Biobanken sind ein Garant, dass die darin enthaltenen Biomaterialien nach definierten Standards gesammelt und prozessiert werden. Damit eine Biobank erfolgreich entwickelt werden kann, erfordert sie die Bereitschaft der Ärzte, also auch von Ihnen, zur entsprechenden Aufklärung der Patienten und zur Entnahme der Biomaterialien.

Es wurde natürlich schon immer versucht, die Behandlung nach Diagnosestellung an jeden einzelnen Patienten anzupassen. Mit den neuen Techniken in der Genom- und Transkriptomanalyse eröffnen sich neben den traditionellen Ansätzen zum Verständnis und zur Behandlung von Krankheiten durch Einbeziehung von molekularen Marken vollkommen neue Optionen für prädiktive und prognostische Aussagen. Dieser Herausforderung hat sich, wie Frau *Lebeau* in ihrem Beitrag darlegt, die Pathologie gestellt. Doch trotz des Fortschritts auf der präklinischen Forschungsebene ist der Transfer dieser Er-

kenntnisse in den klinischen Alltag immer noch gering und verläuft sehr langsam.

Für Gynäkologen sind derzeit zwei Tumorsyndrome von besonderer Bedeutung: das familiäre Brust- und Eierstockkrebs-Syndrom („hereditary breast ovarian cancer syndrome“, HBOC) und das familiäre Kolonkarzinom-ohne-Polyposis-Syndrom („hereditary non-polyposis colorectal carcinoma syndrome“, HNPCC, Lynch-Syndrom). Diese werden in dem Beitrag von *Kast* und *Arnold* abgehandelt. Aufgrund der im Vergleich zum Mammakarzinom niedrigeren Inzidenz von Endometriumkarzinomen rückt die klinische Relevanz des HNPCC-Syndroms erst allmählich in das Bewusstsein der betreuenden Ärzte.

Wie *Weichert* und *Eckmann* darlegen, hat sich in den letzten 20 Jahren ein Wandel weg von der invasiven Pränataldiagnostik hin zur nichtinvasiven Ultraschalltechnik mit Ersttrimesterscreening und entsprechender Risikokalkulation für Aneuploidien sowie dem Zweittrimesterscreening vollzogen. Dieser Wandel beruht nicht zuletzt darauf, dass, wie sie in ihrer Arbeit darlegen, in den letzten Jahren neue, risikoarme und verlässliche Methoden sowohl für ein effizientes pränatales Screening als auch für die pränatale Diagnostik genetischer Störungen entwickelt wurden. Dies führt dazu, dass

die Zahl der invasiven pränataldiagnostischen Eingriffe kontinuierlich abnimmt.

» Dank neuer pränataldiagnostischer Verfahren nimmt die Zahl der invasiven Eingriffe ab

Der Problembereich, den das Gendiagnostikgesetz (GenDG) in diesem Umfeld schafft, wird in dem Referat ebenfalls angesprochen. Im GenDG ist für diese Art von Untersuchungen eine Aufklärung bzw. eine humangenetische Beratung vorgeschrieben. Durch die Anzahl der in Deutschland im Jahr durchgeführten Untersuchungen, wie von Weichert und Eckmann erwähnt: 500.000, gestaltet sich die praktische Umsetzung des GenDG schon allein durch den momentanen Mangel an humangenetisch ausgebildeten Fachpersonal als schwierig.

Im Beitrag von *Diedrich et al.* wird ein Thema beschrieben, das vor allem in den letzten Jahren, durch die beschriebenen neuen technologischen Möglichkeiten, und insbesondere in letzter Zeit mit der Diskussion um die Gesetzesvorlage in der Gesellschaft recht kontrovers diskutiert wurde. Mit der Entscheidung des Bundestages vom 07.06.2011 ist die Präimplantationsdiagnostik unter strengen Voraussetzungen auch in Deutschland rechtlich möglich geworden. Hintergründe zu dem Gesetzesverfahren werden in dem Artikel ausführlich dargestellt. Abgerundet wird die Arbeit durch einen eigenen Fall, der die Vorteile der PID eindrucksvoll belegt.

Auch wenn die Themen in dem Beitrag, insbesondere die Grundlagen betreffend, recht komplex sind, so hoffen wir doch, dass sie mit dieser Ausgabe von *Der Gynäkologe* einen Einblick in die neuen technologischen Möglichkeiten und ihre heutigen wie – insbesondere – künftigen Anwendung in der Frauenheilkunde erhielten.

W. Jonat

Prof. Dr. Walter Jonat

W. Minner

Prof. Dr. Wolfgang Distler

Klaus

Prof. Dr. Klaus Diedrich

N. Arnold

Prof. Dr. Norbert Arnold

Korrespondenzadresse

Prof. Dr. W. Jonat

Klinik für Gynäkologie und Geburtshilfe,
Universität Schleswig-Holstein, Campus Kiel
24105 Kiel
jonat@email.uni-kiel.de

Internistische Erkrankungen in der Schwangerschaft

Heutzutage sind 2 von 3 Schwangerschaften als Risikoschwangerschaft einzuschätzen. Diese deutliche Zunahme innerhalb von 2 Jahrzehnten lässt sich neben dem Altersanstieg der schwangeren Frauen auch durch die aktive Erhebung von Risikokonstellationen und vermehrte Vorsorge erklären. Maßnahmen wie die hochauflösende Ultraschalluntersuchung verbessern die antenatale Aufdeckung auch geringer Fehlbildungen, die automatisch zum Status einer Risikoschwangerschaft führen. So reflektieren diese Zahlen insbesondere auch die erfolgreichen Bemühungen um

eine Intensivierung der Risikoversorge. Das Thema „Risikoschwangerschaften“ behandelt die Zeitschrift *Der Internist* in Heft 10/2011.

Die Schwerpunkte des Leitthemenheftes sind:

- Gestationsdiabetes
- Schilddrüsenerkrankungen und Schwangerschaft
- Schwangerschaft und Nierenerkrankungen
- Schwangerschaft unter Immunsuppression
- Folgen von Alkohol und Rauchen in der Schwangerschaft

Bestellen Sie diese Ausgabe zum Preis von 34 € bei

Springer Customer Service Center
Kundenservice Zeitschriften
Haberstr. 7
69126 Heidelberg
Tel.: +49 6221-345-4303
Fax: +49 6221-345-4229
E-Mail: leserservice@springer.com

P.S. Vieles mehr rund um Ihr Fachgebiet finden Sie auf www.springermedizin.de