Personalisierte Medizin

Ein neues Online-Tool zur Optimierung der Arzneitherapie

DANIELA STEINBERGER

BIO.LOGIS ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK, FRANKFURT A. M.

Individuelle genetische Faktoren haben einen wichtigen Einfluss auf die Wirkung eines Medikaments. Seit Jahrzehnten sind Erkenntnisse zwischen genetischen Varianten und der Wirksamkeit von Medikamenten bekannt. Dennoch wurden die bereits bekannten Fakten praktisch kaum zum klinischen Nutzen in die ärztliche Praxis übersetzt. Einer der Gründe dafür liegt in der bisher mangelnden Aufbereitung vorhandener Daten und deren Verfügbarkeit. Mit einer ersten Version eines neuen Online-Tools, dem pharma.sensor, soll sich das ändern. Der pharma.sensor ist ein weiterer Schritt hin zu einer auf individuelle genetische Varianten abgestimmten personalisierten Medizin.

DOI: 10.1007/s12268-012-0184-x
© Springer-Verlag 2012

IT-Lösungen zum *genetic information management* für jeden interessierten Nutzer

■ Um eine breitere Öffentlichkeit für das Thema der genetisch bedingten Unterschiede von Medikamentenwirkungen zu sensibilisieren und wissenschaftliche Argumente in die Diskussion um eine personalisierte, genotypenspezifische Medizin einzubringen, hat bio.logis den pharma.sensor entwickelt. Hiermit haben Nutzer erstmalig die Möglichkeit, sich über genetische Anlagen sowie Wirksamkeit und Verträglichkeit von Medikamenten zu informieren.

Der pharma.sensor ist auf dem Web-Portal *personal genomics services* (PGS) frei zugänglich. Basis des pharma.sensor ist eine Datenbank, die mehrere Tausend Medikamentenwirkstoffe enthält und kontinuierlich erweitert wird. Dafür werden medizinische Studien ausgewertet und aufgearbeitet, sodass die Datenbank den möglichst aktuellen Stand der Wissenschaft widerspiegelt. Die einzelnen Wirkstoffe sind mit Informationen zu nachgewiesenen Einflüssen von Genvarianten verbunden. Eine Suchfunktion erlaubt den schnellen Zugriff auf die substanzrelevanten Informationen. Mit der Weiterentwicklung des pharma.sensor werden zukünftig auch Dosisempfehlungen und Interaktio-

nen von Medikamenten berücksichtigt werden.

Von besonderem Nutzwert sind die Inhalte des pharma.sensor, wenn sie mit individuellen, genetischen PGS-Analyseergebnissen abgeglichen werden. Über das Portal werden dann auch Befunde erstellt, die der Arzt des PGS-Nutzers für medizinische Entscheidungsfindungen verwenden kann. Relevante biomedizinische Erkenntnisse sind darin erläutert und wissenschaftlich referenziert aufbereitet.

Bessere Entscheidungen für die Gesundheit mit PGS

In Verbindung mit dem pharma.sensor erhält der Nutzer von PGS nicht nur Hinweise auf individuelle Verträglichkeit und Wirksamkeit von Medikamenten, sondern auch den Zugang zu anderen Bereichen genetischer Information. So werden mit der ersten Version von PGS mehr als 100 DNA-Varianten (Targets) analysiert. Hiermit können auch Varianten detektiert werden, die in einem Zusammenhang mit Ernährungsfaktoren oder Stoffwechselstörungen stehen. Auch bei Kinderwunsch und für die Familienplanung können die Ergebnisse wichtige Hinweise liefern. So können beispielsweise die Anlageträgerschaft für einige rezessiv erbliche Erkrankungen

und Dispositions-faktoren für unerfüllten Kinderwunsch nachgewiesen werden. Im Gegensatz zu manchen prädiktiven Genanalysen der diagnostischen Genetik bisheriger Ausprägung sind die PGS-Targets dahingehend selektiert worden, dass die Informationen mit besonderen Handlungsoptionen einhergehen.

Um die Sicherheit der Daten zu gewährleisten, sind der Zugang zu diesen persönlichen Informationen sowie sämtliche Probenkennzeichnungen anonym. Der Barcode der an das Labor eingesendeten PGS-Probe ist keinem persönlichen Adressaten zuzuordnen, außer durch den Nutzer selbst. Die Nutzer haben die Freiheit, die zur Analyse zugehörigen Informationen zu lesen, mit anderen zu teilen und zu diskutieren oder schließlich komplett zu löschen.

Die bemerkenswerten Fortschritte der DNA-Analysetechniken ermöglichen es mittlerweile, routinemäßig ganze Genome verschiedener Spezies und bald aller interessierter Individuen messtechnisch zu erschließen. Humangenetisches Fachwissen, das bisher nur einer kleinen Expertengruppe vorbehalten war, wird schrittweise allen interessierten Menschen zugänglich. ■

Korrespondenzadresse:

Prof. Dr. Daniela Steinberger
bio.logis Zentrum für Humangenetik
Altenhöferallee 3
D-60438 Frankfurt a. M.
Tel.: 069-530-8437-0
daniela.steinberger@bio.logis.de
www.bio.logis.de/pharma-sensor/index