

Elisabeth Minder<sup>1</sup>

# Personalisierte Medizin und seltene Krankheiten



Schweizerische Gesellschaft für Klinische Chemie  
Société Suisse de Chimie Clinique  
Società Svizzera di Chimica Clinica

**Vom 16. bis 18. Mai 2013 findet im Kultur- und Kongresszentrum Luzern die Jahresversammlung der SGKC/SSCC statt. Die Versammlung ist zugleich Gastgeber der «Porphyrins and Porphyrins Conference 2013». Das übergreifende Konzept der Veranstaltung ist «Personalisierte Medizin» und «Rare Diseases».**

Methodische Entwicklungen vor allem der Gendiagnostik führen zur «Personalisierte Medizin», einem Schlagwort, das zu einer «Hype» geworden ist. Der damit verbundene Enthusiasmus ist die Aussicht oder mindestens Hoffnung auf eine bessere Medizin, eine Medizin mit erfolgreicherer Behandlung, geringeren Nebenwirkungen und besserer Kostenkontrolle. Dahinter verbirgt sich jedoch ein seit jeher vorhandener Prozess, nämlich Krankheiten vertieft zu verstehen, was immer auch bedeutete, neue Varianten zu erkennen. Diese können bedingt sein durch ererbte Träger-Eigenschaften oder Varianten von Krankheitsprozessen. Sie können zu unterschiedlichem Ansprechen auf Medikamente führen oder Prognosen beeinflussen. Deshalb wird gerne anstelle von «personalisierter Medizin» auch von individualisierter Medizin, einer Medizin mit einem höheren Differenzierungs-

Form aufgeteilt. 2008 wurde die Mutation in einem anderen Gen als weitere Ursache für EPP beschrieben. Diese dritte Variante weist ein höheres Risiko für eine tödliche Leber-Komplikation auf als die ersten beiden, spricht im Gegensatz zu den beiden anderen jedoch auf eine Eisengabe an. Die Unterscheidung der drei EPP-Formen hat somit prognostische und therapeutische Auswirkungen.

Bekannter als das obige Beispiel und mit einem breiteren Anwendungsbereich sind die genetischen Varianten, die die Wirkungen und/oder Nebenwirkungen von Arzneimitteln beeinflussen und deren Berücksichtigung die medizinische Therapie verbessert.

## Das Jahresthema von zunehmender Bedeutung

Wie erwähnt, bewirkt die individualisierte Medizin eine Aufsplitterung von früheren Krankheitseinheiten, wodurch die Prävalenz dieser Untereinheiten zwangsläufig geringer ist als das übergeordnete Krankheitsbild. Fällt deren Prävalenz unter 1:2000 Einwohner, liegt definitionsgemäss eine «seltene Krankheit» (Englisch «orphan disease») vor. Seltene Krankheiten weisen spezifische medizinische Probleme auf: Im Besonderen ist die Entwicklung von Behandlungen für die pharmazeutische Industrie finanziell wenig attraktiv und die Durchführung von Studien erschwert. Allerdings betrifft die Gesamtheit der seltenen Krankheiten ungefähr 5% der Bevölkerung und ist somit ebenso häufig wie Diabetes mellitus. Auch bei den seltenen Krankheiten sind Laboranalysen oft der Schlüssel zur Diagnose. Die beschriebene Ähnlichkeit und Konvergenz von personalisierter Medizin und seltenen Krankheiten und die zentrale

Funktion des medizinischen Labors in diesem Kontext bewogen uns, dies als Thema der diesjährigen Jahresversammlung der SGKC/SSCC zu wählen. Das Thema wird sich in den kommenden Jahren erweitern um neue Biomarker und die -omics-Wissenschaften wie Genomics, Transcriptomics und Metabolomics. Gerade dadurch wird das medizinische Labor ein erhebliches Gewicht innerhalb der medizinischen Wissenschaften auch in Zukunft behalten.

Korrespondenz:  
Elisabeth.Minder@triemli.zuerich.ch

## Auch bei den seltenen Krankheiten sind Laboranalysen oft der Schlüssel zur Diagnose.

grad, gesprochen. Das medizinische Labor hat durch die Gentechnik als Basis der individualisierten Medizin eine zentrale Funktion in dieser Entwicklung.

### Ein illustratives Beispiel

Die erythropoietische Protoporphyrinurie, eine seltene Erbkrankheit, wurde bis Mitte der 1990er Jahre als Einheit angesehen. Als genetische Methoden verfügbar wurden, wurde EPP in eine autosomal dominante und eine rezessive

<sup>1</sup> Prof. Dr. med. Elisabeth Minder, Gesamtleitung und fachliche Leitung klinische Chemie und Immunologie, Stadtspital Triemli, Zürich; Präsidentin der SGKC-Jahresversammlung 2013

### Focus JV-SGKC/SSCC

**Annual Assembly of the Swiss Society of Clinical Chemistry – International Congress of Porphyrins and Porphyrins – International Meeting of Porphyria Patients**

**Datum:** 16. bis 18. Mai 2013

**Ort:** KKL Luzern

**Anmeldung:**

[www.porphyrinsandporphyrias.org](http://www.porphyrinsandporphyrias.org)

**Sprache:** Englisch, «Porphyria Patient Day sessions» Simultanübersetzung Französisch/Deutsch