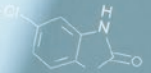
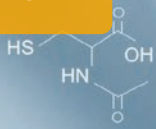


pharmActuel

WISSENSCHAFTLICHES THEMENHEFT

2026
Nr. 02



Pharmakogenetik

Molekulare Diagnostik

Zielgerichtete Onkologie

Rolle der Apotheke

PERSONALISIERTE MEDIZIN

Praktische Umsetzung in der Apotheke

Editorial



Foto: ipopba/stock.adobe.com

Die personalisierte Medizin prägt die medizinische Versorgung in entscheidender Weise. Früherkennung, Prävention, Diagnostik und Therapie richten sich zunehmend an individuellen genetischen und molekularen Profilen des Einzelnen aus. Mithilfe der Pharmakogenetik können Arzneimittel heute schon sicherer und effizienter eingesetzt werden, und in der Onkologie führen tumorspezifische, zielgerichtete Therapien zu besseren Behandlungsergebnissen. Für die Umsetzung der personalisierten Medizin spielen Apotheker eine zentrale Rolle. Sie verfügen über das erforderliche Fachwissen, um Wirkstoffe gezielt auszuwählen, Therapien zu koordinieren, Dosierungen anzupassen und Patienten fundiert zu beraten.

Dr. rer. nat. Ines Böhm

Inhalt

1	Einleitung	5
2	Personalisierte Medizin im Überblick	6
2.1	Personalisierte Medizin: Begriffsklärung und historische Entwicklung	6
2.2	Das Konzept der personalisierten Medizin	6
2.3	Elemente der personalisierten Medizin	7
2.4	Instrumente für die personalisierte Medizin	8
2.4.1	Genomik	8
2.4.2	Epigenomik	9
2.4.3	Transkriptomik	9
2.4.4	Proteomik	10
2.4.5	Metabolomik	10
2.4.6	Mikrobiomik	10
2.4.7	Tragbare Biosensoren	10
2.4.8	Multi-Omics	11
2.4.9	Datenverarbeitung	11
2.5	Herausforderungen für die personalisierte Medizin	11
3	Pharmakogenetik: Personalisierte Therapie basierend auf vererbten genetischen Charakteristika	13
3.1	Prinzipien der Pharmakogenetik	13
3.1.1	Genetische Variabilität	13
3.1.2	Nomenklatur genetischer Varianten und deren klinische Auswirkungen	14
3.2	Pharmakogenomische Datenbanken	15
3.3	Varianten von Transportproteinen	15
3.4	Varianten von metabolisierenden Enzymen	16
3.5	Hypersensitivitätsreaktionen aufgrund von immunrelevanten Varianten	20
3.6	PGx-relevante Varianten von Zielstrukturen – Voraussetzung für die Anwendung eines Arzneimittels	21
3.7	Pharmakogenetische Tests	22
3.7.1	Testansätze und Methoden	22
3.7.2	Sinnvolle pharmakogenetische Tests und häufig getestete Gene	23
4	Pharmakogenomik und die Rolle der Apotheke	25
4.1	Rechtliche Lage für apothekenbasierte PGx-Tests	25
4.1.1	Veranlassung eines Tests	25
4.1.2	Beratung und Durchführung	25
4.1.3	Daten	25
4.2	Die Apotheke als Schnittstelle für PGx-Tests	25
4.2.1	Von der Apotheke betreute PGx-Tests	25
4.2.2	Kostenübernahme durch die obligatorische Krankenversicherung	26
4.2.3	Möglicher Ablauf eines von Apothekern initiierten PGx-Tests	27



5	Personalisierte Therapie in der Onkologie basierend auf erworbenen somatischen Mutationen	29
5.1	HER2-Überexpression bei Brustkrebs	31
5.2	Proliferationsfördernde Signalwege beim nicht-kleinzelligen Lungenkarzinom	32
5.3	BRAF-Mutationen in malignen Melanomen	33
5.4	BRCA-Mutationen in Ovarialkarzinomen	33
6	Abkürzungsverzeichnis	34
7	Literaturverzeichnis	35
8	Lernkontrolle	39

Personalisierte Medizin

Dieses Heft ist ein Produkt der IFAK DATA AG und ist in Zusammenarbeit mit einem Autorenteam entstanden.

→ *Autorin:*
Dr. rer. nat. Ines Böhm, Riehen, Fachautorin

→ *Fachreview:*
Dr. Chiara Jeiziner, eidg. dipl. Apothekerin, MSc,
Pharmazie, Pharmaceutical Care Research Group,
Departement Pharmazeutische Wissenschaften,
Universität Basel

Dieses Heft entspricht dem Wissensstand vom November 2025. Alle Angaben wurden sorgfältig geprüft, erfolgen aber ohne Gewähr.

Zum besseren Verständnis des Textes wird vorwiegend eine Geschlechtsform verwendet. Es sind jedoch stets beide Geschlechter gemeint.



Bestandteil des pharmActuel-Fortbildungsprogramms zu CHF 350.- exkl. MWST.
Erscheint 6-mal jährlich.
Akkreditiert für die Weiter- und Fortbildung in Offizinpharmazie FPH
(Rolle 1: pharmazeutischer Experte) und für die Fortbildung zum Fähigkeitsausweis FPH
Anamnese in der Grundversorgung.
Akkreditiert für die Fortbildung in Spitalpharmazie und den Fähigkeitsausweis FPH
klinische Pharmazie.

1 Einleitung

Die moderne Medizin befindet sich im Wandel. Sie geht davon aus, dass medizinische Massnahmen wirksamer sind, wenn sie nicht nur symptombezogen, sondern auf das individuelle Profil des Patienten zugeschnitten werden. [1]

In der Vergangenheit wurde eine Diagnose vorwiegend anhand von klinischen Anzeichen und Symptomen gestellt und entsprechende Therapien ausgewählt. Neu werden die genetischen und biologischen Eigenschaften des Patienten und seiner Erkrankung sowie Umwelt- und Lebensstilfaktoren berücksichtigt, um einen individuellen Therapieansatz zu entwickeln. Dieses Vorgehen wird unter dem Begriff «personalisierte Medizin» zusammengefasst (siehe Box 1). Ob man dies nun als Revolution [2], Paradigmenwechsel [3] oder als Evolution [4] in der Medizin betrachten möchte, sei dahingestellt. Ziel ist eine möglichst wirksame und sichere Therapie, bei der dem richtigen Patienten zur richtigen Zeit das richtige Medikament in der richtigen Dosierung über den richtigen Applikationsweg verabreicht wird. [5]

Die personalisierte Medizin berücksichtigt in besonderem Masse die individuellen Unterschiede von Patienten. Pythagoras hat bereits beobachtet, dass nur gewisse Personen nach dem Verzehr von Ackerbohnen (*Vicia faba*) schwere Reaktionen gezeigt haben, die heute auf einen Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel zurückgeführt werden. In seinen Grundzügen wurde die Variabilität von Krankheitsprozessen und ein Konzept

der personalisierten Medizin bereits von dem kanadischen Arzt Sir William Osler (1849–1919) erkannt. Ihm wird die Aussage zugeschrieben: «Variabilität ist das Gesetz des Lebens; so wie keine zwei Gesichter gleich sind, sind auch keine zwei Körper einander gleich, und keine zwei Individuen reagieren oder verhalten sich unter den abnormalen Bedingungen, die wir als Krankheit bezeichnen, auf dieselbe Weise.» [7] Mitte des 20. Jahrhunderts begann man, randomisierte, doppelblinde klinische Studien durchzuführen, was zu standardisierten Therapien führte, jedoch die individuelle

Variabilität vernachlässigte. Die Framingham-Heart-Studie aus den 1960er Jahren ist hingegen ein frühes Beispiel dafür, dass Patienten hinsichtlich ihrer Risikofaktoren für eine koronare Herzkrankheit stratifiziert werden konnten. [8] Das Studium spezifischer Patientengruppen ermöglichte die Erfassung molekularer Daten von Einzelpersonen, was einen wichtigen Schritt hin zur personalisierten Medizin bedeutete. [9]

Das Humangenomprojekt [10] hat zahlreiche Einblicke in die Ursache von Erkrankungen und die Wirkung von Arzneimitteln ermöglicht. Genetik und Molekularbiologie haben, unterstützt von modernen Methoden der Datenanalyse, die Grundlagen für eine personalisierte Medizin gelegt. Neben genetischen Faktoren werden zunehmend auch epigenetische, proteomische, metabolomische und mikrobiomische Daten berücksichtigt. Momentan ist deren Anwendung jedoch noch vorwiegend auf die Forschung beschränkt. Mit diesen sogenannten Omics-Technologien ist eine noch umfassendere Betrachtung der biologischen Systeme möglich, und es ist eine Frage der Zeit, wann diese in therapeutische Entscheidungen mit einfließen werden.

Neben der Forschung gewinnt die Umsetzung der personalisierten Medizin auch in der Gesundheitsversorgung an Bedeutung. Ein wichtiges Anwendungsfeld der personalisierten Medizin ist die Pharmakogenetik, die den Einfluss genetischer Merkmale auf die Wirkung und Verträglichkeit von Arzneimitteln untersucht. Mithilfe der Pharmakogenetik können Therapien individuell angepasst und unerwünschte Arzneimittelwirkungen vermieden werden.

In der Onkologie spielt die molekulargenetische Diagnostik bereits heute eine bedeu-

tende Rolle. Durch die Analyse genetischer Veränderungen in Tumoren wurde es möglich, zielgerichtete Therapeutika zu entwickeln. Diese können nun bei Patienten mit entsprechenden genetischen Veränderungen des Tumors eingesetzt werden.

Neben dem Potenzial, das in der personalisierten Medizin liegt, bringt diese Herangehensweise auch Herausforderungen mit sich. Unter anderem sind dies die notwendige Integration der neuen Technologien in die tägliche Praxis, die hohen Kosten für Analysen und Tests sowie der verantwortungsvolle Umgang mit den sensiblen Patientendaten, die erhoben werden. Um die Daten zu interpretieren und daraus Therapieempfehlungen ableiten zu können, bedarf es standardisierter Verfahren und Fachwissen sowie klare rechtliche Rahmenbedingungen.

Im Folgenden wird zunächst ein Überblick über das Konzept, die Grundlagen und die Instrumente der personalisierten Medizin gegeben. Weiter werden die Methoden und die Voraussetzungen für die Anwendung der Pharmakogenetik erläutert. Ein besonderes Augenmerk liegt hierbei auf der Rolle der Apotheke in der Umsetzung einer pharmakogenetisch gesteuerten Arzneimittelanwendung. Rechtliche und praktische Bestimmungen, die im Rahmen dieser Dienstleistung mit Testung und Beratung wichtig sind, werden erläutert. Abschliessend zeigen Beispiele aus der Anwendung zielgerichteter Therapien in der Onkologie die Relevanz der personalisierten Medizin in der klinischen Praxis.

Box 1: Definition personalisierte Medizin [1,6]

Die personalisierte Medizin ist «ein medizinisches Modell, das die Charakterisierung der Phäno- und Genotypen von Einzelpersonen (z.B. molekulares Profiling, bildgebende Diagnoseverfahren, Informationen über die Lebensweise) nutzt, um die optimale Behandlungsstrategie für die jeweilige Person zum richtigen Zeitpunkt zu entwickeln und/oder die Prädisposition für eine Krankheit zu ermitteln und/oder rechtzeitig und gezielt Präventionsmassnahmen zu ergreifen.»

«Herausforderungen sind u. a. hohe Analysekosten, der Umgang mit sensiblen Patientendaten sowie die Umsetzung in der täglichen Praxis.»

6 2 Personalisierte Medizin im Überblick

Die individuellere Gesundheitsversorgung, wie sie die personalisierte Medizin vorsieht, unterscheidet sich in verschiedenen Aspekten von der herkömmlichen Herangehensweise an Gesundheit und Krankheit. Im Folgenden sollen das Konzept der personalisierten Medizin, wichtige Methoden, die zur Anwendung kommen, und auch die Herausforderungen, die sich ergeben, vorgestellt werden.

2.1 Personalisierte Medizin: Begriffsklärung und historische Entwicklung

Der Begriff «personalisierte Medizin» ruft sowohl in der allgemeinen Bevölkerung als auch bei Fachleuten ganz unterschiedliche Vorstellungen und Assoziationen hervor. Die einen betonen patientenzentrierte Aspekte: Der Begriff wird mit einer auf die genetischen Faktoren, Lebensstil und Gesundheitsdaten angepassten Vorhersage des Risikos für bestimmte Erkrankungen, deren Vorbeugung oder Behandlung verbunden. Auch spezifisch individualisierte Therapieverfahren, bei denen modifizierte pa-

tienteneigene Immunzellen zur Therapie beispielsweise von B-Zell-Lymphomen eingesetzt werden (CAR-T-Zell-Therapie), werden dazu gerechnet.[11] Die anderen denken eher an biomedizinische Zusammenhänge: Unter «personalisierter Medizin» versteht man auch den Einsatz zielgerichteter Therapien, bei denen Patienten anhand geeigneter Biomarker im Voraus stratifiziert werden, um den individuellen Therapieerfolg besser abschätzen zu können (siehe Abb. 1).[12]

Die personalisierte Medizin erweitert klassische medizinische Ansätze, indem sie über Anamnese, Symptome, klinische Zeichen und Laborwerte hinaus auch molekulare Informationen wie genetische Veranlagung, Proteinexpression oder Stoffwechselprofile berücksichtigt. Diese Entwicklung wurde Anfang der 2000er-Jahre durch die Sequenzierung des menschlichen Genoms und neue Formen einer datenintensiven biomedizinischen Forschung, die «Omics»-Technologien (siehe Kapitel 2.4), ermöglicht.

Für diese moderne Vorgehensweise haben sich in unterschiedlichen Ländern und Fachgebieten verschiedene Termini herausge-

bildet. Begriffe wie personalisierte Medizin, stratifizierte Medizin und Präzisionsmedizin beschreiben ähnliche Konzepte, jedoch mit unterschiedlichen Schwerpunkten [13]:

- Personalisierte Medizin suggeriert einen patientenzentrierten Ansatz. Populationsbezogene Prävention beispielsweise bringt man eher nicht damit in Verbindung.
- Stratifizierte Medizin betont die realistischen Auswirkungen von Therapien auf Bevölkerungsebene stärker, der patientenzentrierte Zugang wird eher zurückgestellt.
- Präzisionsmedizin verheisst ein Niveau an Gewissheit, das sich in vielen Fällen in der Realität der Medizin nicht zeigen wird.

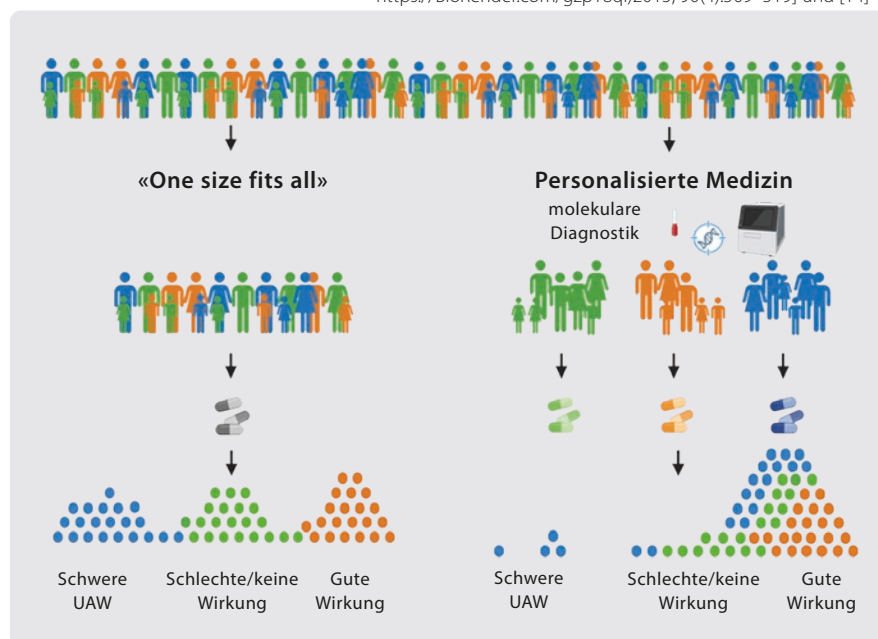
Über die Grenzen der verwendeten Begriffe wurde in der wissenschaftlichen Literatur bisher noch kein Konsens erzielt. [12]

Wenn in diesem Heft von «personalisierter Medizin» gesprochen wird, wird die Definition der European Medicines Agency (EMA) [6] verwendet, an die sich auch die Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW) [1] anlehnt (siehe Box 1).

In den Medien wird im Rahmen der personalisierten Medizin auch häufig von einer Revolution gesprochen.[15] Im Grunde handelt es sich jedoch eher um eine Evolution, einen kontinuierlichen Prozess, der auf eine immer gezieltere Patientenversorgung ausgerichtet ist. Er umfasst fortlaufende Rückkopplungsmechanismen, bei denen die Patientenstratifizierung immer genauer werden soll. [16]

Abb. 1: Konzept der personalisierten Medizin, wonach Patienten neben der klassischen Diagnostik auch aufgrund ihrer individuellen molekularen Daten behandelt werden

Quelle: modifiziert nach [Böhm, I. (2025) erstellt in BioRender: <https://BioRender.com/gzp18qi>2015; 90(4):509–519] und [14]



2.2 Das Konzept der personalisierten Medizin

Das Konzept der personalisierten Medizin berücksichtigt die Verschiedenartigkeit von Patienten auch auf molekularer Ebene. Dies wird durch die Erhebung vieler verschiedener Daten einer sehr grossen Zahl einzelner Personen möglich. Neben molekularen Daten können auch umweltbedingte oder Lebensstilfaktoren und Bilddaten (z.B. MRT oder Histologie) mit einbezogen werden, die den Gesundheitszustand oder eine Erkrankung mitbestimmen. Diese Daten werden in einem Datenpool zusammengeführt, um dann sinnvoll interpretiert zu werden. Die Stärke der personalisierten Medizin liegt in der Möglichkeit, Entscheidungen im Rahmen der Gesundheitsversorgung auf die für eine Person wirksamsten Präventions- oder Behandlungsmassnahmen auszurichten und so die Versorgungsqualität zu verbessern. [1]

Box 2: Die «10 Ps» der personalisierten Medizin [9]

- 1. prädiktiv
- 2. präventiv
- 3. partizipativ (Beteiligung mehrerer Akteure)
- 4. präzise
- 5. personalisiert
- 6. patientenorientiert
- 7. Pharmakogenomik
- 8. Pharmakogenetik
- 9. Pharmakoproteomik
- 10. Pharmakometabolomik

Zunächst wurde im Zusammenhang mit der personalisierten Medizin immer von der «4-P-Medizin» (prädiktiv, präventiv, partizipativ und personalisiert) gesprochen. Kewal K. Jain, der Autor eines Lehrbuchs zur personalisierten Medizin, hat mit «10 Ps» eine erweiterte Beschreibung für die heutige Anwendung formuliert (siehe Box 2). [9]

2.3 Elemente der personalisierten Medizin

Die Technologien der medizinischen Forschung, die Einblicke bis auf die molekulare Ebene ermöglichen (siehe 2.4), bilden die konzeptionelle Basis für eine personalisierte Gesundheitsversorgung. Darin steckt die Möglichkeit, einen Versorgungsansatz zu entwickeln, der nicht erst beim Ausbruch einer Erkrankung reagiert, sondern das Potenzial hat, durch Risikoabschätzung, Früherkennung und präventive Massnahmen den Ausbruch einer Erkrankung zu verzögern oder gar zu verhindern (siehe Abb. 2) [17].

Dies ist bei Erkrankungen, denen unter anderem multiple genetische Faktoren zugrunde liegen, von grosser Bedeutung, beispielsweise bei chronischen Leiden wie Diabetes. Aber auch bei monogenen Erkrankungen wie dem Long-QT-Syndrom, wo man mit dem Wissen um die Mutation lebensbedrohlichen Herzrhythmusstörungen vorbeugen kann. [9]

Im Verlauf des Lebens existieren kritische Übergänge zwischen Gesundheit und Krankheit. Heute stützen sich Früherkennung und Behandlung von Erkrankungen vor allem auf labordiagnostische Befunde. Diese werden durch Familienanamnese, Lebensstilfaktoren und bildgebende Verfahren ergänzt. Therapien folgen meist dem «One-size-fits-all»-Prinzip. Krankheiten werden oft erst bei ihrem Ausbruch behandelt, wobei

unterschiedliche Grunderkrankungen dabei häufig unter breiten Diagnosekategorien zusammengefasst werden (siehe Abb. 2).

Molekulare Daten eröffnen die Möglichkeit, personalisierte Interventionen deutlich früher umzusetzen. Untersuchungen auf genetische Risikofaktoren können bereits im Kindesalter oder sogar pränatal Hinweise auf das Grundrisiko für bestimmte Erkrankungen oder die Wirkung von Medikamenten (siehe Kapitel 3) liefern. Diese bilden eine wichtige Grundlage für gezielte Prävention (siehe Abb. 2). Unterstützt durch regelmässige Vorsorge und Überwachung können darauf aufbauend geeignete Lebensstilmassnahmen entwickelt werden, um Morbidität und Mortalität zu senken. [3,9]

Ziel ist es, die Diagnostik breiter abzustützen: Genetische und epigenetische Veränderungen, die Genexpression, Protein- und Metaboliten-Synthese sowie weitere individuelle Faktoren werden durch die Umwelt, die Lebensweise, Ernährungsgewohnheiten oder mikrobielle Faktoren (siehe Kapitel 2.4) beeinflusst. Diese Grössen verändern sich im Laufe des Lebens und können bei Personen mit erhöhtem Risiko bereits vor dem Auftreten klinischer Symptome Warnsignale liefern. Neben der Diagnose können sie auch eine Klassifizierung der Erkrankung, eine Prognose sowie die Auswahl geeigneter Therapieansätze ermöglichen. [3,9]

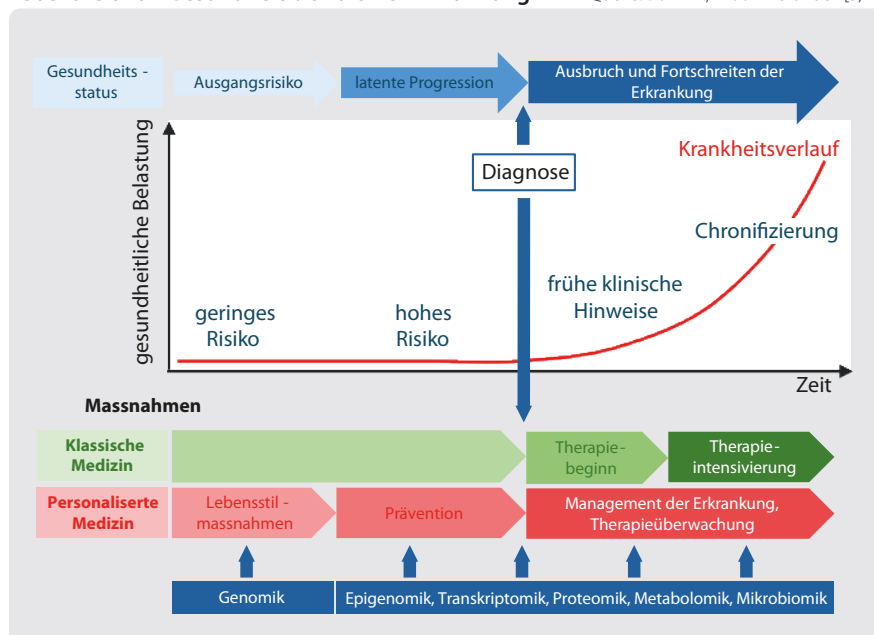
Gerade bei degenerativen oder chronischen Erkrankungen gestattet eine frühe Diagnose die Veränderung von Risikofaktoren, was wiederum dazu beitragen kann, die Lebensqualität der Patienten zu verbessern (siehe Box 3). [9]

Für eine Therapieentscheidung können sowohl die genetische Veranlagung des Patienten als auch die molekulare Ausprägung der Erkrankung ausschlaggebend sein. Es können Therapeutika gewählt werden, die auf Grundlage der molekularen Diagnostik als sicher und wirksam eingestuft werden. Diese Daten können auch zur Überwachung sowohl des Therapie- als auch des Krankheitsverlaufs sinnvoll sein (siehe Box 3). [3,9]

Im Gegensatz zur klassischen Medizin strebt die personalisierte Medizin an, prädiktiv, präventiv und individuell zu sein. Durch das Einbeziehen genetischer, molekularer, umweltbezogener und lebensstilbezogener Informationen sollen Krankheitsrisiken vor Symptombeginn erkannt, patientenspezifische Krankheitsmechanismen aufgedeckt und Präventions- sowie Behandlungsstrategien auf das einzelne Individuum zugeschnitten werden. Während die konventionelle Medizin «die Krankheit im Allgemeinen» behandelt, versucht die personalisierte Medizin, «die Krankheit bei diesem Individuum» zu therapieren. [21]

Abb. 2: Die Bedeutung genombasierter und molekularer Daten im Verlauf der Lebenszeit von Gesundheit bis zu einer Erkrankung

Quelle: Böhm I., modifiziert nach [3,18]



Box 3: Anwendung zur Früherkennung und Therapieüberwachung: Beispiel MASLD

Die Stoffwechsel-bedingte steatotische Lebererkrankung (MASLD; Englisch: metabolic dysfunction-associated steatotic liver disease, früher NAFLD) wird durch einen inaktiven Lebensstil, ungesunde Ernährung und Übergewicht als grössten Risikofaktor begünstigt. Die Erkrankung entwickelt sich meist über mehrere Jahre asymptomatisch, sodass eine pathologische Veränderung im frühen Stadium häufig unbemerkt bleibt. Das kardiovaskuläre Risiko ist bereits in einer frühen Phase erhöht. Gewichtsreduktion und gesteigerte körperliche Aktivität gelten als effektiv und können die Erkrankung frühzeitig kontrollieren oder in frühen Stadien zurückbilden. [19]

Für Patienten mit einer MASLD wurde im Blut eine proteomische Signatur der hepatischen Steatose identifiziert, die den Leberfettgehalt widerspiegelt. Die Patienten nahmen an einer Fastenkur, einem Bewegungsprogramm oder einer Kombination beider Interventionen teil und wurden mit einer Kontrollgruppe verglichen, die keine Intervention erhielt. Die proteomische Signatur veränderte sich durch Fasten und Bewegung positiv und korrelierte mit einer Reduktion des Leberfettgehalts. [20] Dies legt nahe, dass eine spezifische proteomische Signatur dazu beitragen kann, frühe metabolische Risiken zu identifizieren und, darauf basierend, gezielte Massnahmen einzuleiten.

Box 4: Wichtige Begriffe

Die genetische Ausstattung eines Organismus wird als **Genotyp** bezeichnet. Der Genotyp bestimmt die Möglichkeiten und Grenzen eines Individuums von der Embryonalentwicklung bis zum Erwachsenenalter, die von den Eltern vererbt wurden. [25]

Der **Phänotyp** beschreibt die feststellbaren Merkmale eines Organismus. Diese ergeben sich aus der Wechselwirkung seines Genotyps (gesamtes Erbgut) mit der Umwelt (z. B. Augenfarbe oder Art und Weise, mit der Medikamente verstoffwechselt werden). [26]

2.4 Instrumente für die personalisierte Medizin

Mit der Sequenzierung des menschlichen Genoms im Rahmen des Humangenomprojekts wurde die Grundlage für eine molekulare Herangehensweise in der Medizin gelegt. [10] Genomische Ansätze ermöglichten die Identifikation von Genen und Genabschnitten, die an der Entstehung menschlicher Krankheiten beteiligt sind. Die seitdem entwickelten Hochdurchsatzverfahren in der Bioanalytik haben es ermöglicht, weitere Biomoleküle in grossem Umfang zu untersuchen. [22]

Der Begriff «**Omic**» umfasst die Untersuchung der molekularen Komponenten (z. B. DNA, Proteine) oder Prozesse eines biologischen Systems. [23] Er leitet sich vom Begriff «**Genomik**» ab, der die Untersuchung des gesamten Genoms eines Organismus beschreibt. Die Genomik ist der bislang am weitesten entwickelte Bereich der Omics-Technologien. Weitere Omics-Disziplinen orientieren sich an den jeweiligen Molekülklassen (siehe Tab. 1).

Der Genotyp, also die DNA-Sequenz der Gene, hat wesentliche Auswirkungen auf den Phänotyp, also das Erscheinungsbild eines Organismus (zu den Begriffen siehe Box 4). Der Genotyp bestimmt, was im Prinzip möglich ist. In der Molekularbiologie gilt, dass die DNA die codierte Information bei

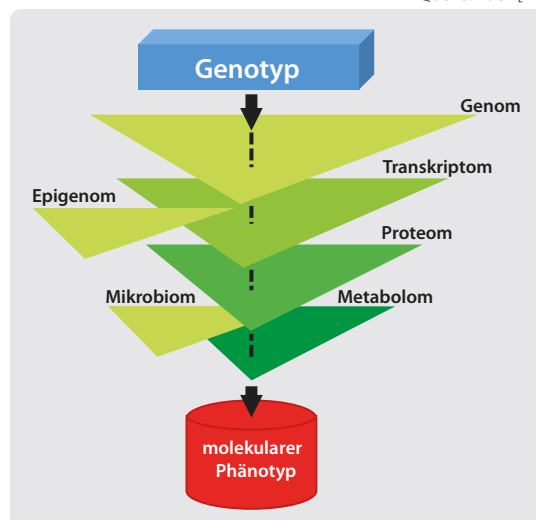
der Transkription an die Boten-RNA (messenger RNA, mRNA) weitergibt. Diese Information wird anschliessend in Proteine übersetzt. Biologische Systeme sind jedoch komplex. Auch die Gentranskription, die Proteinexpression, Stoffwechselprodukte (Metabolite), epigenetische Modifikationen und das Mikrobiom wirken sich auf die Ausprägung des Phänotyps aus (siehe Abb. 3). Daher werden heute neben dem Genom auch andere Biomoleküle untersucht, um molekulare Prozesse zu identifizieren, zu

quantifizieren und ihre Wechselwirkungen zu untersuchen. Diese umfassenden molekularen Profile sollen Einblicke in gesunde und krankhafte Vorgänge geben und individuelle Krankheitsprozesse sichtbar machen. [24]

Trotz ihres Potenzials werden Omics-Technologien in der Praxis bisher kaum angewendet. Bisher wird die Genomik in der Pharmakogenomik (siehe Kapitel 3) und in der Onkologie (siehe Kapitel 5) eingesetzt. [27]

Abb. 3: Die Abfolge der Omics-Ebenen vom Genotyp zum Phänotyp. Der Genotyp bestimmt das Potenzial eines Organismus. Der Phänotyp wird von den Ebenen vom Gen bis zum Metaboliten geprägt

Quelle: nach [24]



2.4.1 Genomik

Die Genomik umfasst die strukturelle und funktionelle Analyse der gesamten DNA eines Organismus. [29] Die DNA besteht aus codierenden (Exons), nicht-codierenden (Introns) und regulatorischen Bereichen. Seit der vollständigen Sequenzierung des menschlichen Genoms im Jahr 2003, die 13 Jahre benötigte, ermöglichen moderne Hochdurchsatzverfahren eine deutlich schnellere, genauere und kostengünstigere Analyse. In genomweiten Assoziationsstudien (GWAS) wurden seither Tausende genetischer Varianten identifiziert, die mit komplexen Erkrankungen in unterschiedlichen Populationen assoziiert sind. [9]

Genetische Daten ermöglichen in der Klinik sowohl Analysen des persönlichen Risikos als auch thera-