



Übung 2: Gib mir deine DNS und ich werde Dir sagen, wer Du bist

Was ist personalisierte Medizin?

Nach Angaben des Bundesamtes für Gesundheit (BAG), 2018:

Die personalisierte Medizin (auch Präzisionsmedizin oder individualisierte Medizin genannt) umfasst diagnostische, präventive und therapeutische Maßnahmen, die auf ein Individuum optimal zugeschnitten sind. Die Untersuchung der Person zielt insbesondere darauf ab, ihre genetischen Merkmale zu bestimmen. Die Ergebnisse dieser Untersuchung werden dann im Entscheidungsprozess zur Auswahl der für diese Person geeigneten therapeutischen und präventiven Maßnahmen berücksichtigt.



Angelina Jolie: ein Beispiel für eine genetische Veranlagung für Brustkrebs.

Am 14. Mai 2013 gab die weltberühmte Schauspielerin Angelina Jolie bekannt, dass sie sich einer bilateralen Mastektomie (Entfernung beider Brüste) zur Prävention von Brustkrebs unterzogen habe. Sie begründet diese Entscheidung mit der Tatsache, dass sie Trägerin einer erblichen Veranlagung für diese Krankheit ist. Die Existenz ihrer Veranlagung wurde ihr durch eine

familiäre medizinische Vorgeschichte nahegelegt und dann durch einen genetischen Test bestätigt, dem sie sich freiwillig unterzog, einen Test auf Mutationen in den Genen BRCA 1 und 2 (für BReast CAncer, Brustkrebs). Durch die Medienberichterstattung über ihre medizinischen Entscheidungen erklärt sie, dass sie den Frauen bewusst machen möchte, dass genetische Tests und eine präventive Mastektomie mögliche Optionen sind und dass sie sich dafür nicht schämen müssen oder Angst davor haben sollten. In Anerkennung der Tatsache, dass jede Frau die Freiheit hat zu entscheiden, wie sie dem schwierigen Thema der Krebsprävention entsprechend ihrer einzigartigen persönlichen Situation begegnen will, beschreibt die Schauspielerin, wie sie selbst durch die Operation beruhigt wurde: Sie fühlt sich nun in der Lage, eine mütterliche Präsenz bei ihren Kindern zu gewährleisten, ohne Gefahr zu laufen, vorzeitig von der Krankheit mitgerissen zu werden.

MARICHALAR, P. L'invention du pré-cancer du sein. Publié dans lavedesidees.fr, le 8 juillet 2013.



Es ist wichtig zu wissen, dass Brustkrebs auch Jungen betrifft!

Außerdem wurden Mutationen in BRCA1 und BRCA2 stark mit der Entwicklung von Eierstock- und Hodenkrebs in Verbindung gebracht. Was hättest Du an Angelina

Jolies Stelle getan?

.....

.....

.....

.....

Einige Krankheiten lassen sich leicht erkennen, wenn man sich die DNS von Patienten ansieht.

Bei der Duchenne-Muskeldystrophie, einer muskelbezogenen Krankheit, wird eine genetische Anweisung (eine Art Rezept) verändert (mutiert), die notwendig ist, um eines der Proteine* für das richtige Funktionieren der Muskeln nützlich zu machen, und der Patient ist dann krank.

Im Falle von Krebserkrankungen können mehrere Rezepte (Gene), die für die Herstellung von Proteinen verantwortlich sind, die bei der Regulierung der Zellteilung eine Rolle spielen, verändert (mutiert) werden. Die Zellteilung wird dann abnormal und es entsteht ein Tumor.

Nur 5-10% der Krebserkrankungen haben **erbliche** Ursachen. Meistens hängt die Entstehung von Krebs mit den **Umgebungsbedingungen** zusammen. Beispielsweise kann eine übermäßige Sonnenexposition die genetische Information verändern und zu Hautkrebs führen.

Wie Du sehen kannst, sind wir, wenn wir über die Veranlagung zu Krebs sprechen, nie zu 100% sicher, was passieren wird.

Was denkst Du? Ist es besser zu leben, ohne zu wissen? Oder zu wissen, um möglicherweise



präventiv handeln zu können, ohne jedoch völlig sicher zu sein, was passieren könnte? Außerdem sind einige Krankheiten immer noch nicht heilbar...

.....

.....

.....

.....

.....

.....



Übung 2 – Verlängerungen...



1. Lies den folgenden Artikel. Identifiziere die Argumente für und gegen DNS-Tests im Sport.

Einblick in die DNS des Lausanne-Sport

Der Sportverein ließ die Veranlagungen seiner Spieler testen. Was die Leistung betrifft, ist das genetische Potenzial des Teams ziemlich gut. Dasselbe kann man nicht von der Ausdauer sagen.

Der Sportverein hat die genetischen Veranlagungen für den Sport seiner Spieler getestet, um das Training zu optimieren. Die Wissenschaftler bleiben jedoch skeptisch, denn im Sport wird geschätzt, dass der Anteil der Genetik und des Lernens jeweils 50% beträgt. Patrick Legain, der Trainer der Mannschaft, fragt sich, welche psychologischen Auswirkungen solche Tests auf einen Sportler haben, der weiß, dass er ein größeres Verletzungsrisiko hat.

Außerdem könnten die Tests zur Auswahl der Athleten verwendet werden. „Man kann sich vorstellen, eines Tages Tests in Schulen zu machen“, kommentiert Martial Saugy, der Direktor des Labors für Doping-Analyse am CHUV (Universitätsspital Kanton Waadt). Jacques Fellay, Arzt und Genetiker an der EPFL (Polytechnische Schule Lausanne), fügt hinzu, dass das Risiko von genetischem Doping umso grösser ist, je besser wir die Zusammenhänge zwischen Genen und sportlicher Leistung verstehen. „Man könnte sich vorstellen, ein Gen in Menschen einzuführen, dass die Ausdauer erhöht“, erklärt Martial Saugy.

Adapté, Le Temps, [Lucia Sillig](#), Publié vendredi 13 décembre 2013 à 22:11.

<https://www.letemps.ch/sciences/plongee-ladn-lausannesport>, consulté le 14 mars 2019.

Wenn wir die sportliche Leistung auf der Grundlage der DNS wirklich vorhersagen können, können wir uns dann nicht vorstellen, dass diese Technik eines Tages zur Auswahl anderer, noch komplizierterer menschlicher Merkmale verwendet wird?

Genetische Veranlagung = die in das Genom eingeschriebene Eigenschaft

Doping = Substanz, die die körperliche Aktivität verstärkt.

Ausdauer = Widerstandsfähigkeit des Organismus gegen Ermüdung

Skeptisch = zum Zweifel geneigt



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

(angepasste Fassung)

Informationsblatt

Informierte Zustimmung zu genetischen Untersuchungen

Eine genetische Untersuchung hat zum Ziel, durch eine Analyse des Erbguts eine genetische Krankheit oder eine Veranlagung dafür aufzudecken bzw. auszuschließen. In diesem Informationsblatt finden Sie ein paar Punkte, welche vor einer genetischen Untersuchung bedacht werden sollten. Zudem erhalten Sie Informationen zu den Anwendungsbereichen sowie zum Hintergrund und zur Methodik von genetischen Untersuchungen.

Hintergrund und Methodik genetischer Untersuchungen

Das menschliche Erbgut befindet sich im Zellkern jeder einzelnen Körperzelle und besteht aus DNS (englisch DNA). Das Erbgut ist in 23 Chromosomenpaaren organisiert, wovon ein Paar die Geschlechtschromosomen bildet (XX bei Frauen, XY bei Männern). Rund 20'000 Gene sind auf den Chromosomen aufgereiht und bilden die Grundeinheiten des Erbgutes. Alle Gene gemeinsam bilden den Bauplan für die Strukturen und den Stoffwechsel des Körpers. Änderungen in diesem Bauplan können Krankheiten verursachen. Es gibt sowohl Veränderungen, die sehr sicher eine Erkrankung auslösen, als auch solche, die nur das Risiko für eine Erkrankung erhöhen.

Vor einer genetischen Untersuchung

Genetische Untersuchungen sind freiwillig und **bedürfen Ihrer formalen Einwilligung**, da sie sehr persönliche Resultate liefern. Damit Sie sich über die Möglichkeiten, Konsequenzen und Grenzen einer genetischen Untersuchung klar werden können, wird empfohlen, sich vor einer solchen Untersuchung von Spezialisten genetisch beraten zu lassen. Sie können und sollen sich Zeit nehmen, alle Fragen, die Sie bewegen, zu besprechen um eine unbeeinflusste persönliche Entscheidung zu fällen. Im Folgenden finden Sie einige Stichworte, die in für Sie leicht verständlicher Art mit Ihnen besprochen werden sollten, bevor Sie sich für oder gegen eine genetische Untersuchung entscheiden:

- Bedeutung des genetischen Tests für die medizinische Betreuung, einschließlich Diagnose, Verlauf sowie Vorbeugungs- und Behandlungsmöglichkeiten für die Erkrankung, die untersucht werden soll.
- Aussagekraft der Untersuchung; Hinweis auf die Möglichkeit eines nicht aussagekräftigen oder unerwarteten Resultates.
- Risiko eines ungünstigen Resultates sowie Entscheidungen und Konsequenzen, die sich für Sie daraus ergeben können (einschließlich allfällige Nachteile bei Versicherungen).
- Ihr Recht, die vorgeschlagene Untersuchung abzulehnen.
- Entscheid über den Verbleib Ihres Untersuchungsgutes nach der Untersuchung: Lagerung für allfälligen Wiedergebrauch, Archivierung, Einsatz für medizinische Forschung, oder Vernichtung.

In der Schweiz stellt das Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12) die rechtliche Grundlage für genetische Untersuchungen dar.



Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen



Schweizerische
Gesellschaft für
Medizinische Genetik

(angepasste Fassung)

Name: _____ Vorname: _____

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchungsmethoden aufgeklärt wurde. Ich habe diese verstanden und hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung prädiktiver genetischer Analysen.

Für folgende **Erkrankung**: _____

Aus folgender Probe (z.B. Blut, Gewebe): _____

Sollte(n) die Analyse(n) Ergebnisse liefern, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, wünsche ich, wie folgt über diese Ergebnisse informiert zu werden:

Ich möchte über eine mögliche genetische Veränderung informiert werden, wenn sie zur folgenden Kategorie gehört:

- Veranlagung für Erkrankungen, für die Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind ☐ JA ☐ NEIN
- Veranlagung für Erkrankungen, für die es zur Zeit keine Behandlung gibt ☐ JA ☐ NEIN
- Überträgerstatus für Erkrankungen, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten ☐ JA ☐ NEIN

Aufbewahrung und Verwendung des überschüssigen Untersuchungsmaterials und der Untersuchungsergebnisse (Rohdaten) für ergänzende Untersuchungen

- Ich bin damit einverstanden, dass das überschüssige Untersuchungsmaterial und die Rohdaten für allfällige Nachuntersuchungen aufbewahrt werden. Für zukünftige Untersuchungen ist mein Einverständnis nötig. *Falls Sie NEIN ankreuzen wird Ihre Probe nach der Analyse vernichtet!* ☐ JA ☐ NEIN
- Ich bin damit einverstanden, dass meine Probe und meine Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können ☐ JA ☐ NEIN
- Prinzipiell bin ich damit einverstanden, dass mein Untersuchungsmaterial und die erhobenen Daten für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. ☐ JA ☐ NEIN

Unterschrift: _____ Ort und Datum: _____

Aufklärender Arzt : Ich bestätige, die oben genannte(n) Person(en) gemäß dem geltenden Gendiagnostikgesetz (GUMG) über die genannte(n) genetische(n) Analyse(n) inklusive deren Einschränkungen aufgeklärt zu haben und die mir gestellten Fragen beantwortet zu haben.

Name : _____ Vorname : _____

Unterschrift : _____ Ort und Datum : _____