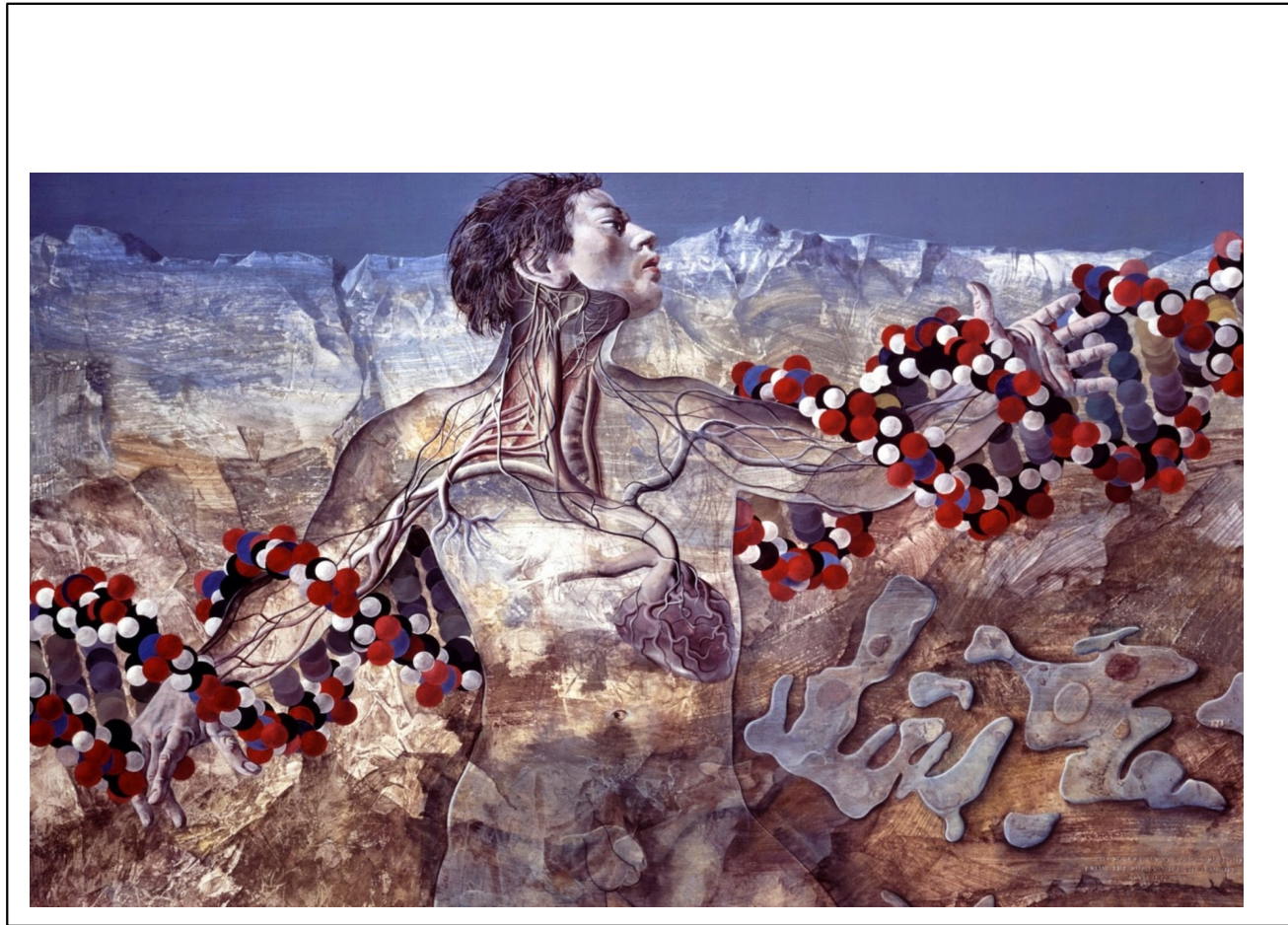


Wie beeinflusst die Genetik die künftige Aus- und Weiterbildung

(was, warum, wie, wo – und falls ja, weshalb nicht)



Sir Osler

„Variability is the law of life, and as no two faces are the same, so no two bodies are alike, and no two individuals react alike and behave alike under the abnormal conditions which we know as disease.“

- William Osler



Mendel und Gretel

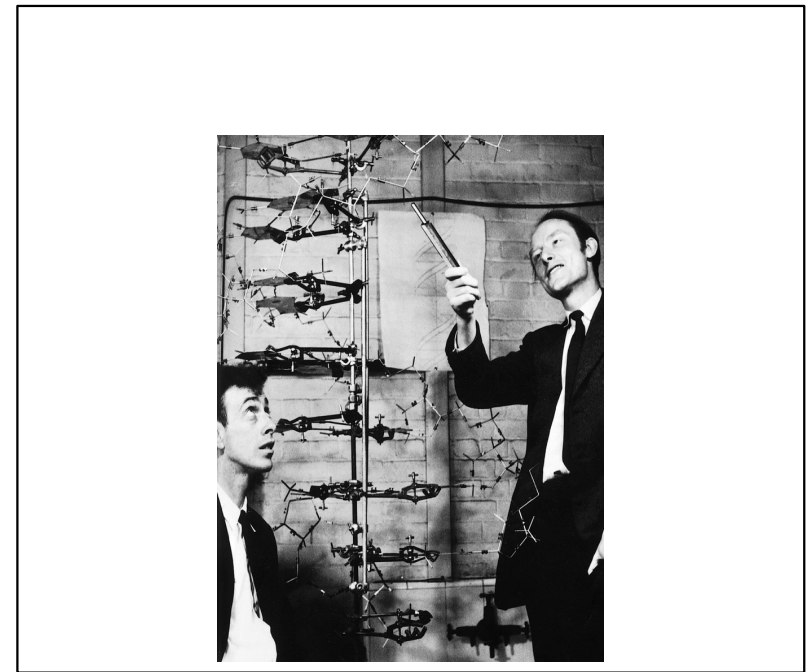
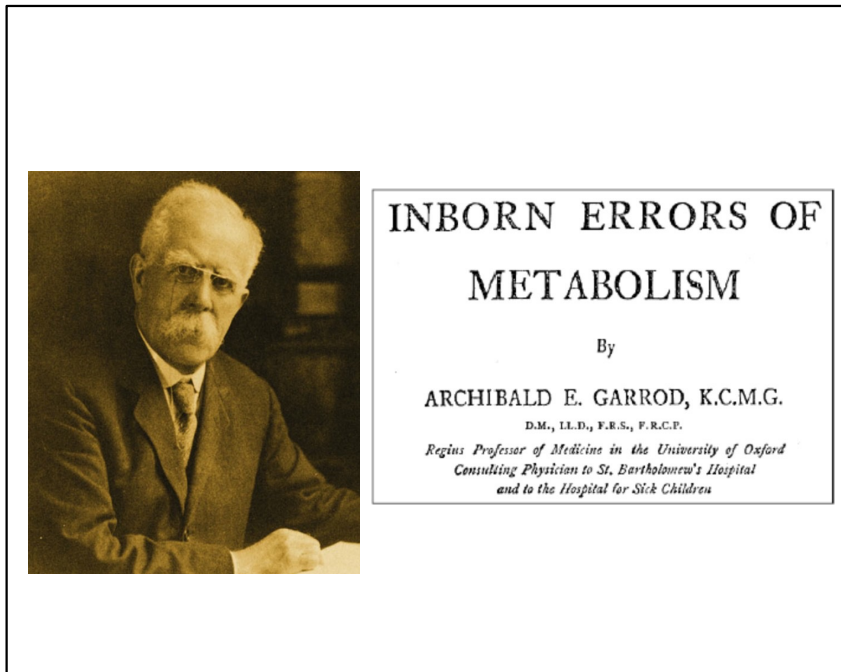
The diagram illustrates Mendel's pea plant experiments. On the left, a purple pea flower is shown with its male part (stamen) and female part (carpel) labeled. Below it, various pea plant traits are depicted: smooth or dented seeds, green or yellow seeds, axial or terminal flowers, green or yellow pods, and white or purple flowers. In the center, a Punnett square shows the genetic cross between two heterozygous pea plants (Yy x Yy) in the F1 generation. The parent generation (YY x yy) is shown above. The F2 generation results are shown in a Punnett square with four possible genotypes: YY, Yy, Yy, and yy.

Stamen (male)
Carpel (female)

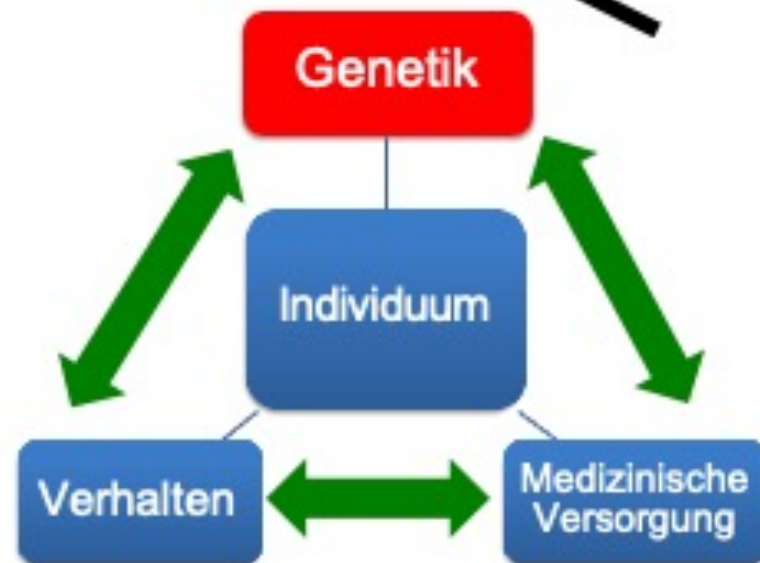
Smooth or Dented Seeds
Green or Yellow Seeds
Axial or Terminal Flowers
Green or Yellow pods
White or Purple Flowers

Parent Generation: YY x yy
F1 Generation: Yy x Yy
F2 Generation: YY, Yy, Yy, yy
Punnett Square

Meilensteine



Was beeinflusst die Gesundheit des Einzelnen?



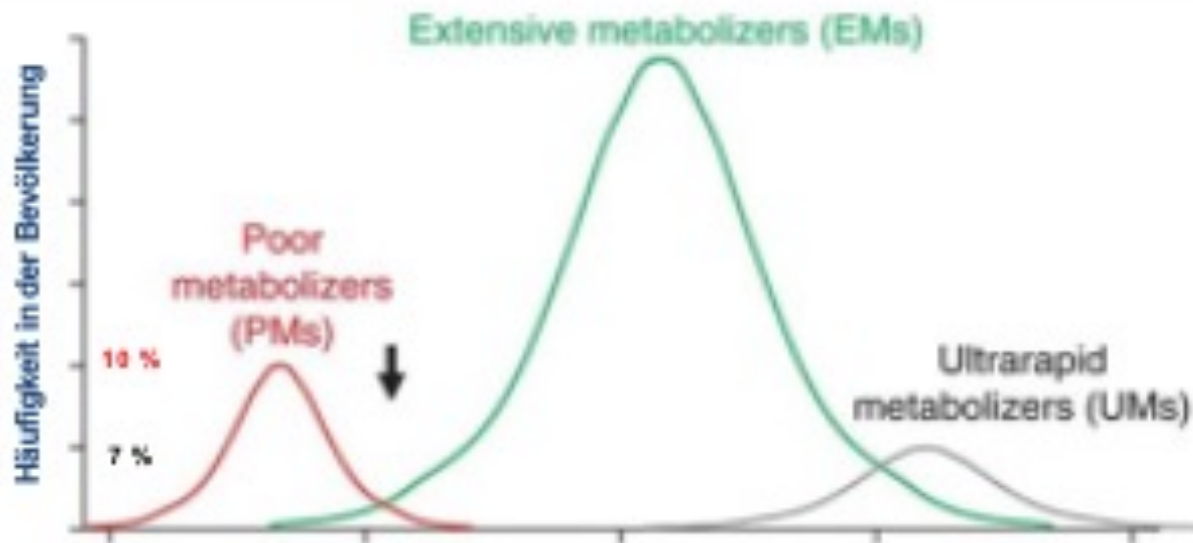
Genetik / Genomik durchzieht alle Fachgebiete



**DER WEG ZUR
PERSONALISIERTEN
MEDIZIN**

Beispiel Pharmakogenomik

Multimodale Verteilung CYP2D6



Fokus auf den „Durchschnittsmenschen“ ist nicht mehr zeitgemäss





Genomische Medizin trifft auf klinische Praxis

- Neue genetische Tests werden im **KVG** aufgenommen
- Weil **Medien** berichten, erkundigt sich ein Patient wegen eines Gentests
- Patient kommt mit eigenen **Internet DNA** Testergebnissen in die Praxis
- Besuch einer **Fortbildung** – zunehmende Inhalte über molekulare Mechanismen

Rasante Entwicklung!

Medizinstudium heute

Immer noch mehr oder weniger wie vor 50 Jahren

- Klassische Fächer teils reduziert (Histologie, Anatomie, vergleichende Anatomie, Pathologie)
- Neue Fächer als ad – on dazugekommen (Biologie, Immunologie)
- Genetik stiefmütterlich und spät unterwegs
- Epidemiologie stiefmütterlich behandelt
- Wenig Statistik, wenig AI

Müsste umgebaut werden!

Modellvorschlag

- Bachelorstudium (3 Jahre)O: Biologen, Pharmazeuten, Biochemiker, Mediziner alle zusammen in einem „**Medical Health Science and Technology**“ Lehrgang mit verschiedenen Schwerpunkten:
 - Biochemie plus
 - Biologie plus
 - Genetik plus
 - Mechanik plus
 - Epidemiologie plus
 - Ethik plus
 - Pharma plus
 - Mathematik plus
 - Pathologie plus

Warum?

- Diese Grundlagen treiben die Medizin an:
 - Genom
 - Transcriptom
 - Translatom
 - Proteom
 - Metabolom
 - Pharmakobolom
 - Familiom
 - Sozioom
- Die Berufe verschmelzen, resp. Sind heute schon vernetzt/abhängig
- Durch Schwarmintelligenz/Kooperation entsteht Mehrwert

Die Genetik ist hier eine treibende Kraft

Einführung in die Grundlagen der molekulare Genetik

- **Grundlagen der genetischen Variabilität**
- **Genomische Untersuchungsmethoden**
- **Medizinische Genomik im klinischen Alltag – heute und morgen**
- **Genomische Berichte lesen und interpretieren**



... aber man darf aus einer
neuen Methode keine neue
Fachdisziplin machen!

Bringt nur Futterneid, Abschottung, admin. Aufwand,
Lee(h)rstühle ...

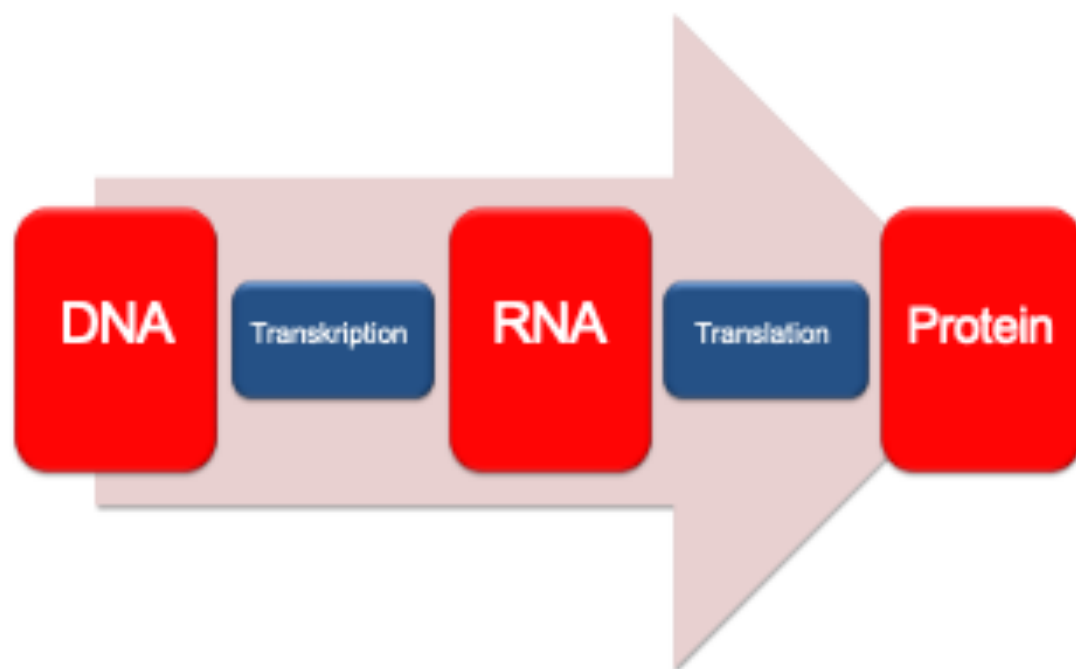
Lehrinhalte aus Genetik im BS-Studium MHSAT

Einführung in die Grundlagen der molekulare Genetik

- **Grundlagen der genetischen Variabilität**
- Genomische Untersuchungsmethoden
- Medizinische Genomik im klinischen Alltag – heute und morgen
- Genomische Berichte lesen und interpretieren



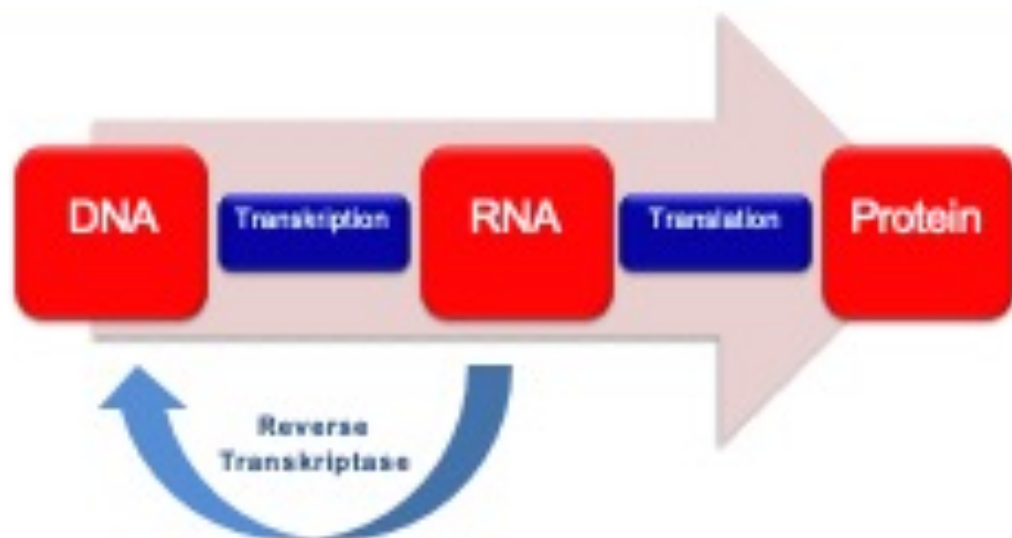
Zentrales Dogma der Molekularbiologie



Genetik ist ein gutes Beispiel
für Paradigmen-Brüche

... und dafür muss die neue „Medizin“ bereit sein!

Entkräften des zentralen Dogmas der Molekularbiologie



Entkräftet durch
David Baltimore (1975):
Entdeckung der reversen Transkriptase

Weiteres Dogma entkräftet

Gestern

1 Gen –
1 Protein

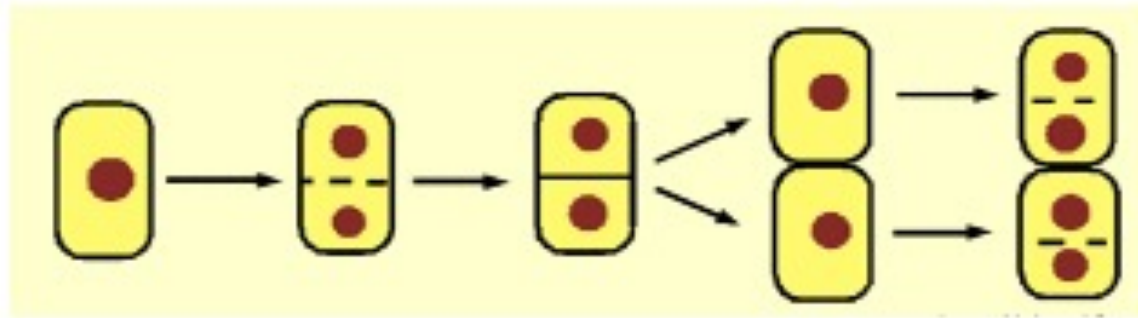
Heute

1 Gen –
viele Proteine

... und das Zeug lebt ja!

DNA = genomische Blaupause

■ **300 Milliarden Zellteilungen/Tag**



■ **40'000 Schäden pro Zelle/Tag**

Masterstudium in Medizin (als Teil MHSAT)

- Klassische Fächer: Chirurgie, Medizin, Gynäkologie, Geburtshilfe, ...
- Es wird zu früh eine „Weiche“ gestellt
- Den klassischen Fächern fehlt die nötige Menge an Biologie, Genetik, Biochemie, Pharmazie, Mathematik, ... als integraler Bestandteil und nicht als “mühsames Obendrauf“
- Ausbildung in 3 Richtungen möglich:
 - Generalist – mehr Ethik, Epidemiologie, Psychologie im Curriculum
 - Scientist – mehr Grundlagenfächer im Curriculum
 - Administrator – mehr MPH, Soziologie, Juristerei im Curriculum

Weiterbildung: AA/AÄ

Viel mehr Interdisziplinarität auch mit anderen MHTAS

- Zusammen mit Genetic Counsellors
- Zusammen mit klinischen Pharmakologen
- Zusammen mit Epidemiologen
- Zusammen mit Psychologen

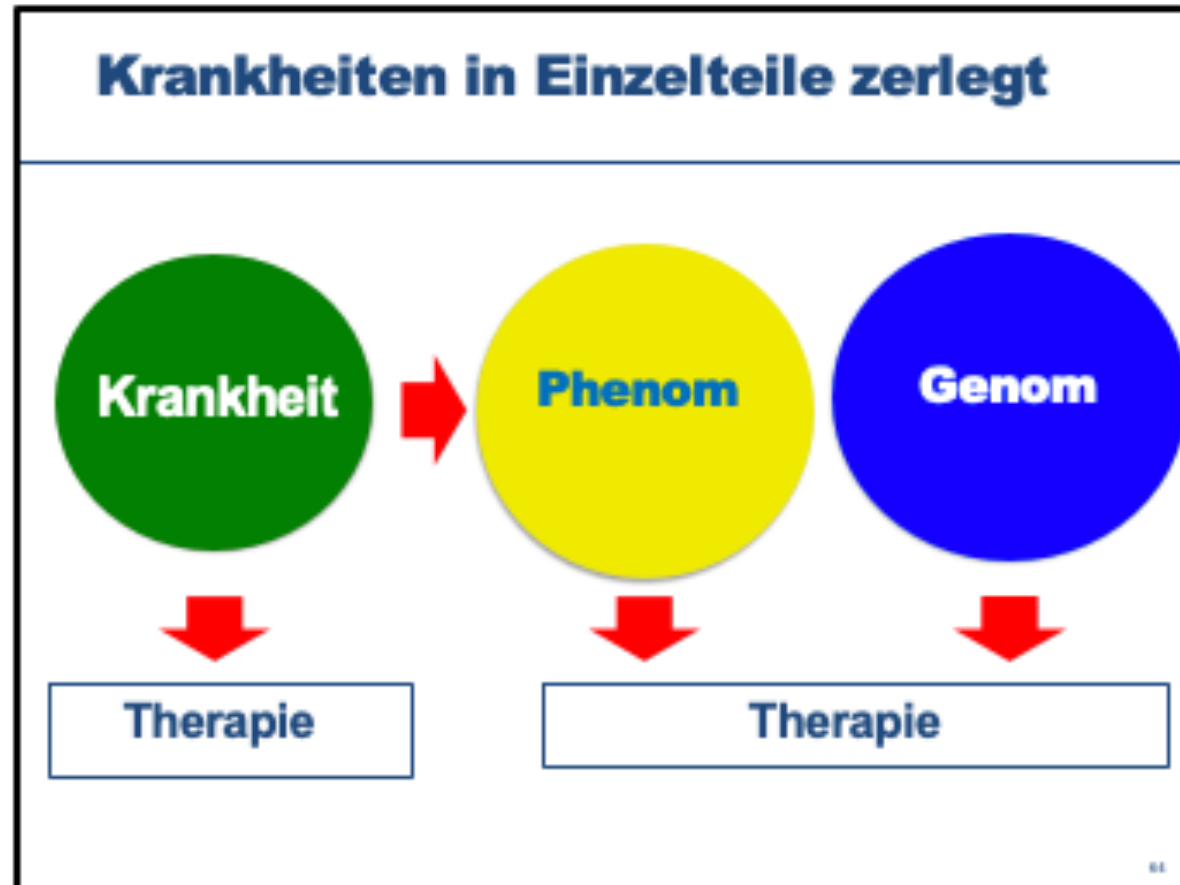
Keine zu frühe Subspezialisierung (erste 2 Jahre in 4 Disziplinen)

- Allgemein Medizin, Chirurgie, Spezielle Medizin, Gyn-Geb-Päd, Supportmedizin

Subspezialisierung (je 3 Jahre)

Integration von Genetik, Pharma, Statistik, Epidemiologie in die Curricula

Genetik als gutes Beispiel



Genetik umfasst eben die ganze Bandbreite

Genetik und Krankheit

Chromosomen-
störungen

Down Syndrom



Monogene
Erkrankungen

Bluterkrankheit

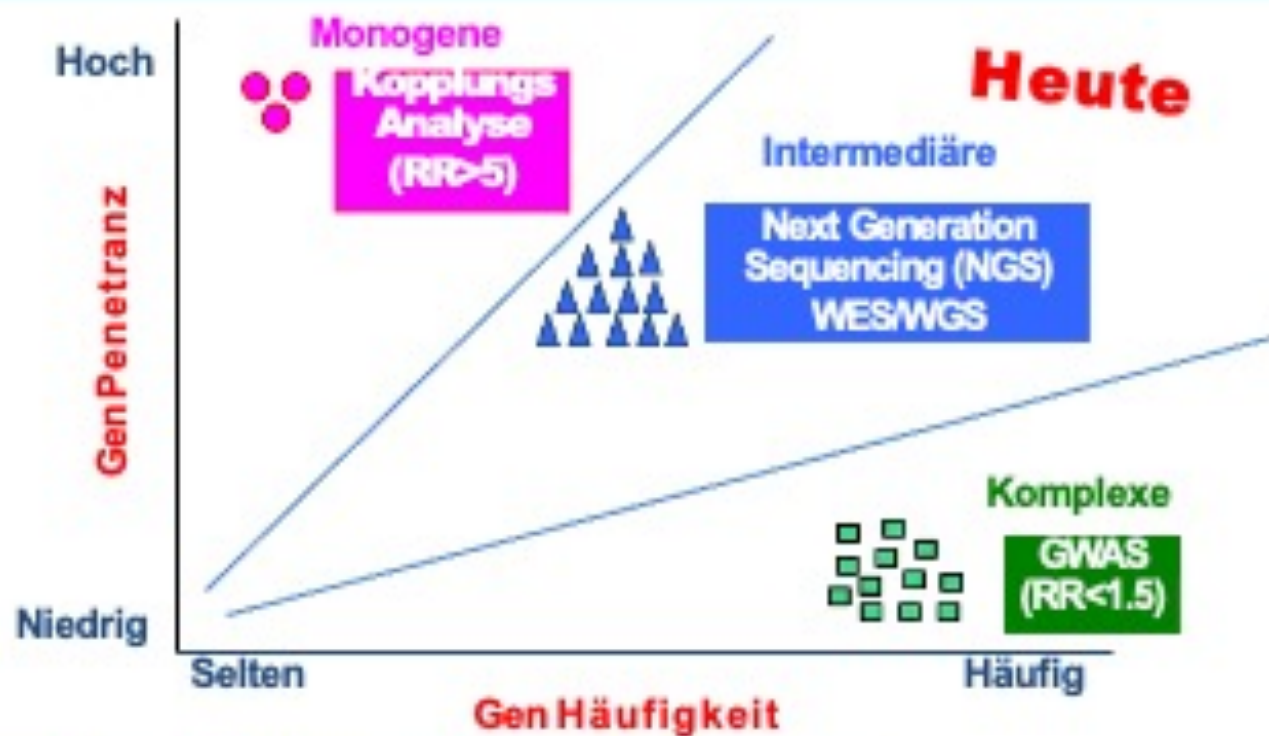


Multifaktorielle
Erkrankungen

Zuckerkrankheit

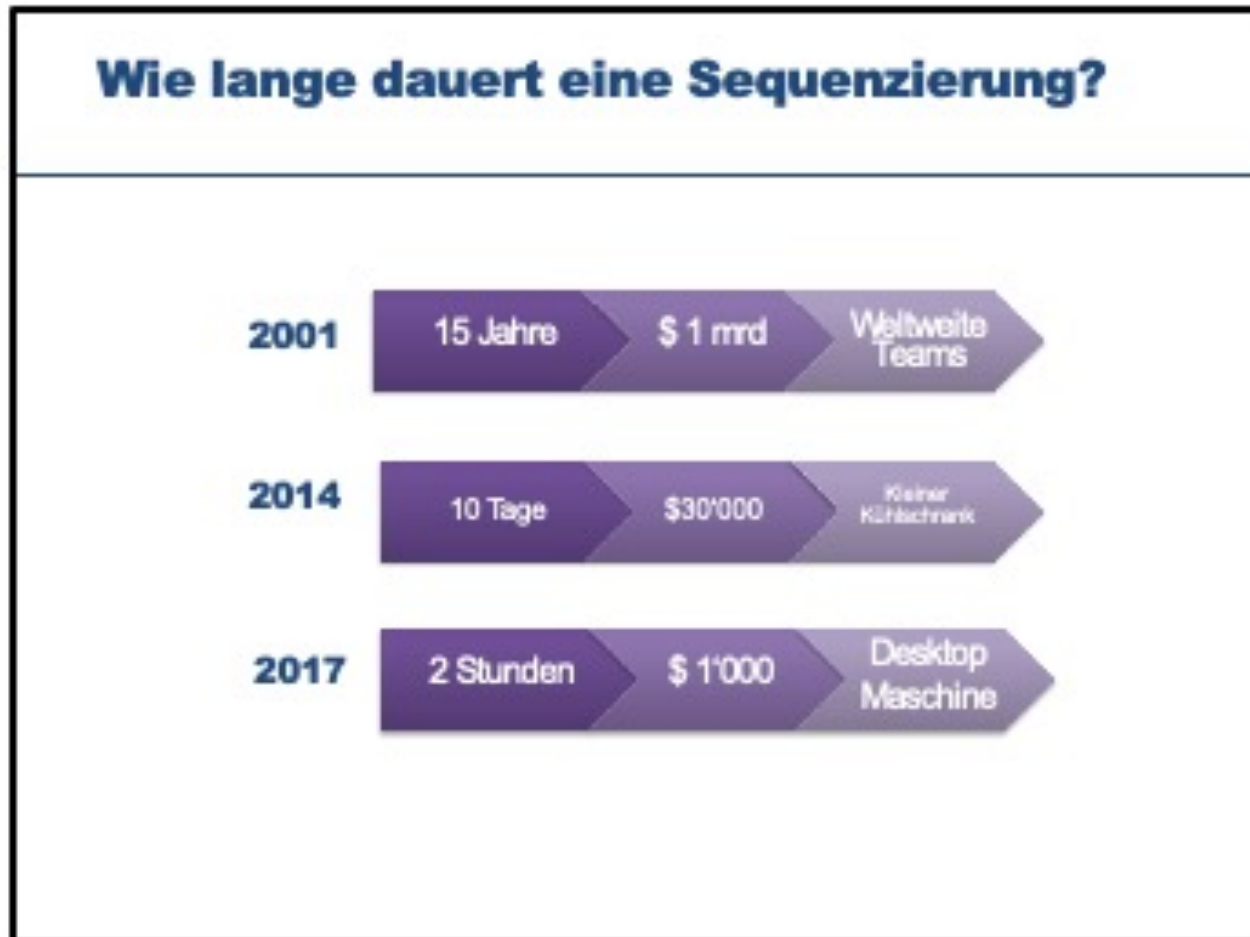


Wie findet man Krankheitsgene?



GWAS = Genom-Weite Assoziations Studie RR = relatives Risiko
WES = Whole Exome Sequencing WGS = Whole Genome Sequencing

... und es geht rassig



Einteilung der genetischen Testung

Anwendungsgebiet

Diagnostisch

Friedreich'sche
Ataxie

Prädiktiv,
ohne
Behandlung

M. Huntington

Prädiktiv, mit
Behandlung

Familiäre
adenomatoöse
Polyposis (FAP)

Prädis-
positionell

BRCA1

Träger -
Testung

M. Tay-Sachs

Pränatal

Zyellische
Fibrose

Genetik ist Wegweiser



Personalisierte Medizin

Identifikation
von
Risikofaktoren



Prävention

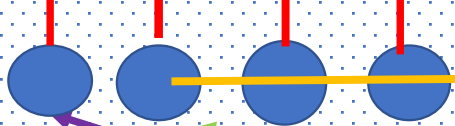
Identifikation
genetischer Marker
oder
molekulare Basis von
Krankheits-
faktoren



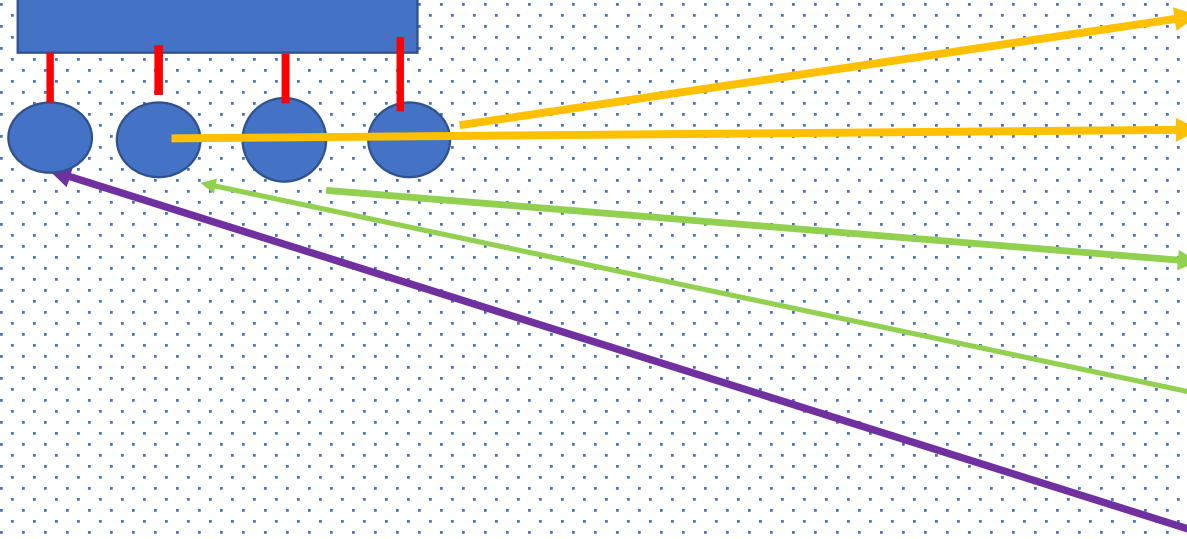
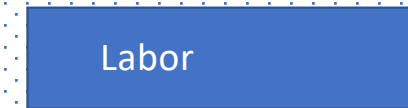
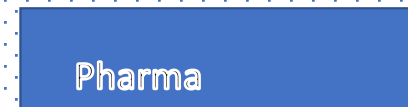
Behandlung

Sinnvolle klinische Strukturen

Kliniker A / B / C



Spezialisten



Chancen

Bessere
Versorgung

Schneller, neue
Therapieansätze

Effizientere
Entwicklung

Kostenvorteile

Grenzen

Know-how

Informatik

ELSI

Patente

Regulatorische
Inkongruenz

143

Technologiekonvergenz

Medizin



Biologie

Informatik

Warum war bisher die Diffusion von genomischen Technologien langsam?

■ Kosten

■ Qualität

■ Geschwindigkeit

■ Miniaturisierung



Ei sänk IU

Andreas Huber