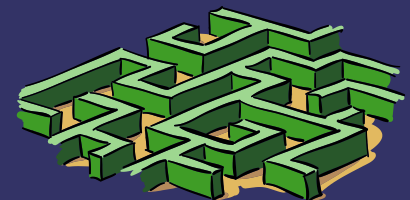


# Die Bedeutung von personalisierter Information für die moderne High-End Diagnostik und Therapie am Beispiel, Seltene Erkrankungen

Ernst Leitgeb

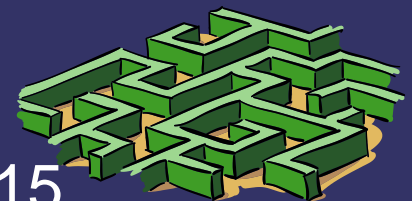
Virtual Working and Learning Software GmbH  
Hepatitis Hilfe Österreich  
Datenschutz – LTX – Seltene Erkrankungen

Version: Juni 2015



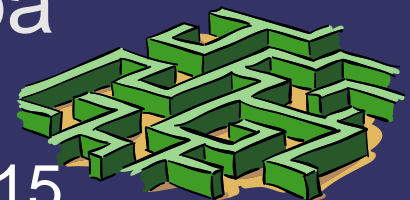
# Übersicht

- Seltene Erkrankungen
- Personalisierte Medizin
- Forschungsgrundlagen
- Individualisierte Diagnostik/ Therapie
- Ethisch-rechtliche Fragen
- Marktwirtschaftliche Trends
- Strukturelle Rahmenbedingungen



# *Seltene Erkrankungen*

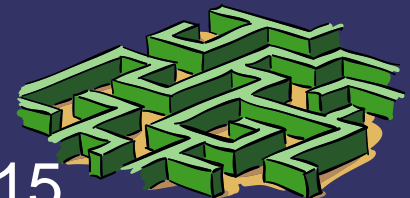
- ➔ Seltene Erkrankungen sind Erkrankungen, welche so selten auftreten, dass sie in der Praxis eines Allgemeinmediziners nur 1x/ Jahr auftreten
- ➔ Prävalenz in der EU: 1 : 2000 Patienten
- ➔ Zwischen 27 – 36 Mio. Patienten sind in der EU betroffen
- ➔ Rund 17.000 Seltene Erkrankungen sind derzeit bekannt, davon sind
- ➔ Rund 8.000 Erkrankungen in Europa anzutreffen



# *Personalisierte Medizin*

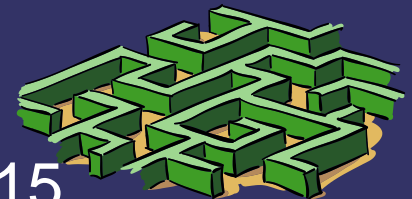
Die Personalisierte Medizin zielt darauf ab, durch gezielte Prävention, systematische Diagnostik und den Einsatz maßgeschneiderter, auf die Bedürfnisse einzelner Patienten oder Patientengruppen ausgerichteter Therapieverfahren, die Wirksamkeit und Qualität der Behandlung zu verbessern.

Dabei sollen unerwünschte Nebenwirkungen reduziert und langfristig die Kosteneffektivität der Versorgung gesteigert werden.



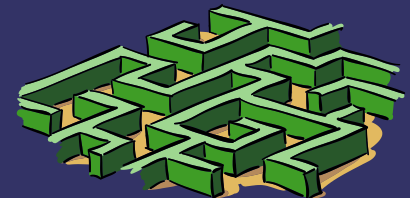
# *Forschungsgrundlagen*

- ➔ Genomanalyse durch DNA Sequenzierung
- ➔ Epigenetik
- ➔ Morphologische und assoziierte Verfahren
- ➔ Bildgebende Verfahren
- ➔ Biodatenbanken
- ➔ Datenverarbeitung und (Bio)Informatik
- ➔ Identifizierung und Einsatz von (Bio)Markern



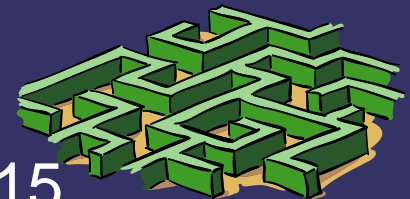
# *Individualisierte Diagnostik/ Therapie*

- Prädiktive genetische Diagnostik
- Monogen erbliche Erkrankungen
- Multifaktoriell erbliche Erkrankungen
- Mögliche Konsequenzen einer prädiktiven genetischen Diagnostik
- Pharmakogenomik und Pharmakogenetik
- Individualisierungsstrategien bei Erkrankungen



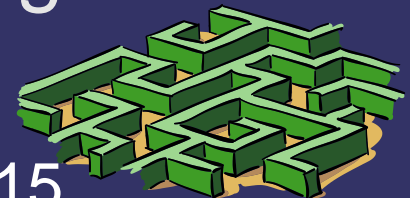
# *Individualisierte Diagnostik/ Therapie*

- Prädiktive genetische Diagnostik
- Monogen erbliche Erkrankungen
- Multifaktoriell erbliche Erkrankungen
- Mögliche Konsequenzen einer prädiktiven genetischen Diagnostik
- Pharmakogenomik und Pharmakogenetik
- Individualisierungsstrategien bei Erkrankungen



# *Ethisch-rechtliche Fragen*

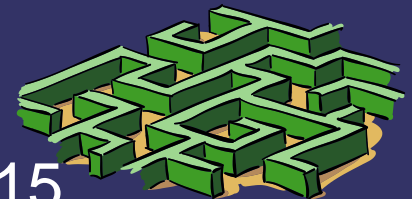
- Datenschutz – das Problem der kleinen Zahlen
- Rechtliche Konflikte in der Prävention
- Recht auf informationelle Selbstbestimmung
- Recht des Patienten, nicht informiert zu werden
- Rechte und Pflichten von Ärzten und nicht ärztlichem Fachpersonal
- Gesundheitliche Eigenverantwortung und Vorsorgepflicht





# *Marktwirtschaftliche Trends*

- Entwicklung von Prävention, Diagnostik und Therapie
- Nutzenbewertung und Preisfindung
- Vergütung durch gesetzliche und private Krankenversicherer
- Innovationsträger
- Mögliche Kostenentwicklung einer personalisierten Gesundheitsversorgung



# *Strukturelle Rahmenbedingungen*

- Ein attraktives Umfeld für die Entwicklung therapiebegleitender Diagnostika ist zu schaffen
- Die Strategieentwicklung für eine risiko-adaptierte Prävention ist notwendig
- Ressourcen für den steigenden Informations- und Beratungsbedarf sind bereit zu stellen
- Forschung und Versorgung erfordern eine strukturelle Anpassung und eine adäquate Finanzierung

