

Die Genetik

Chancen und Gefahren der modernen Biologie und Biomedizin

Vortrag beim Lions Club "Louise Büchner",
23. März 2017

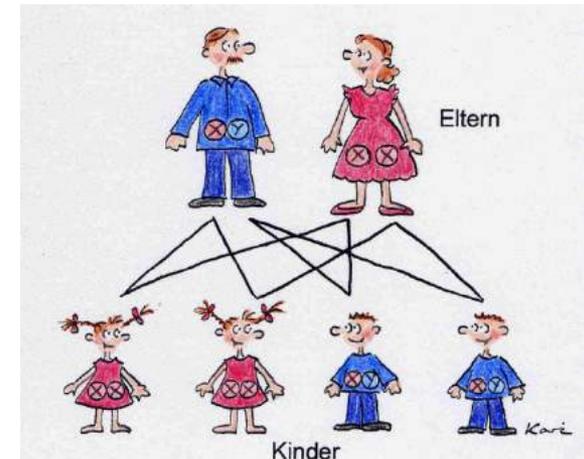
Dr. Julia Schüler,
BioMedServices,
Darmstadt



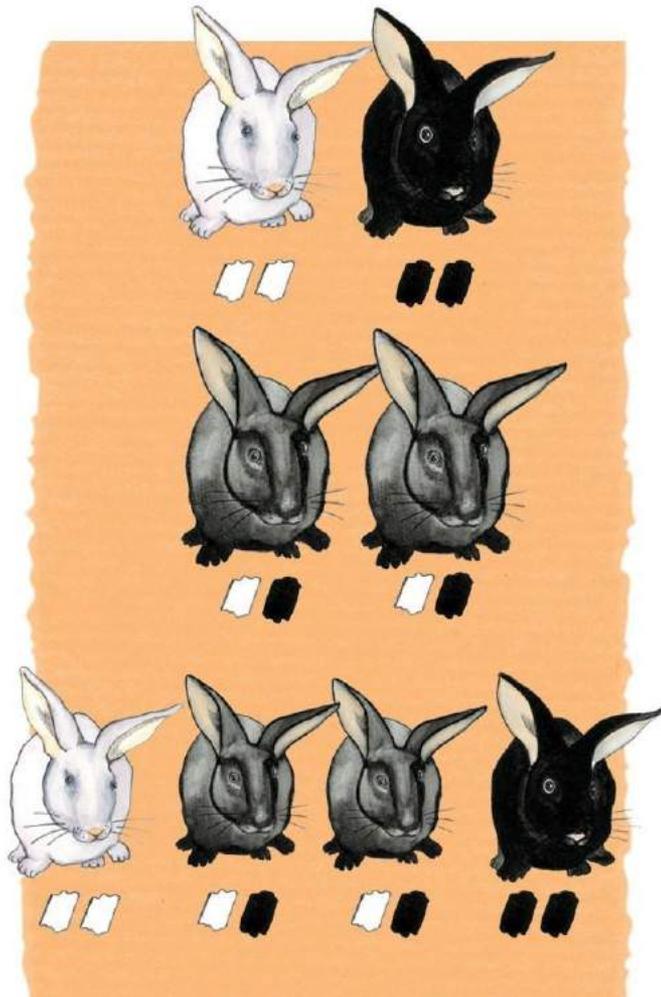
Genetik – was ist das?

Die **Genetik** (moderne Wortschöpfung zu griechisch γενεά *geneá* ‚Abstammung‘, γένεσις *génesis* ‚Ursprung‘) oder **Vererbungslehre** ist ein Teilgebiet der Biologie.

Sie befasst sich mit den Gesetzmäßigkeiten der Ausbildung von erblichen Merkmalen und der Weitergabe von **Erbanlagen (Genen)** an die nächste Generation (Vererbung).

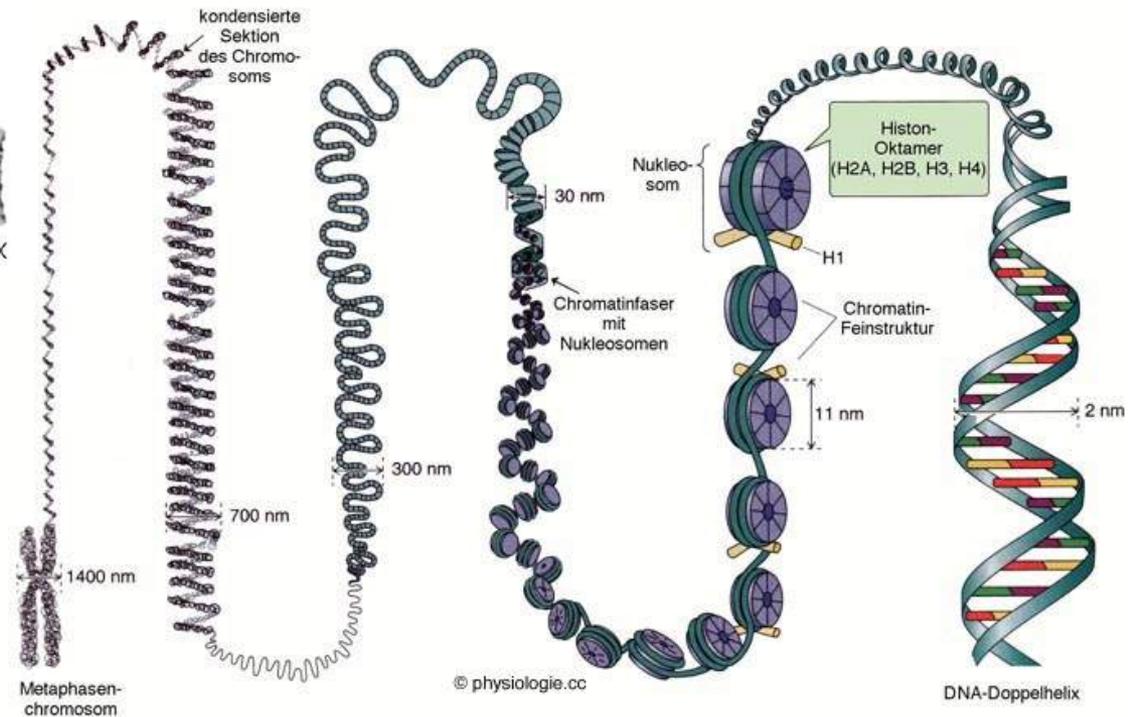
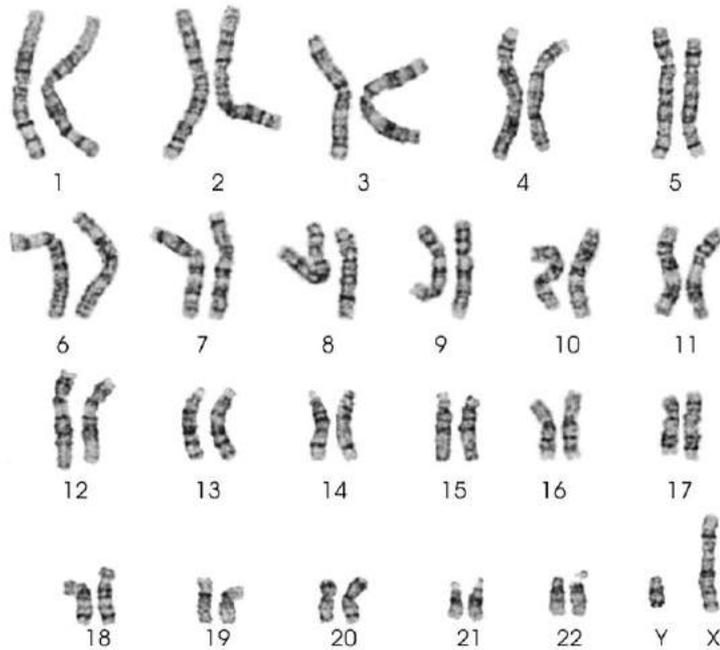


Vererbung von Merkmalen

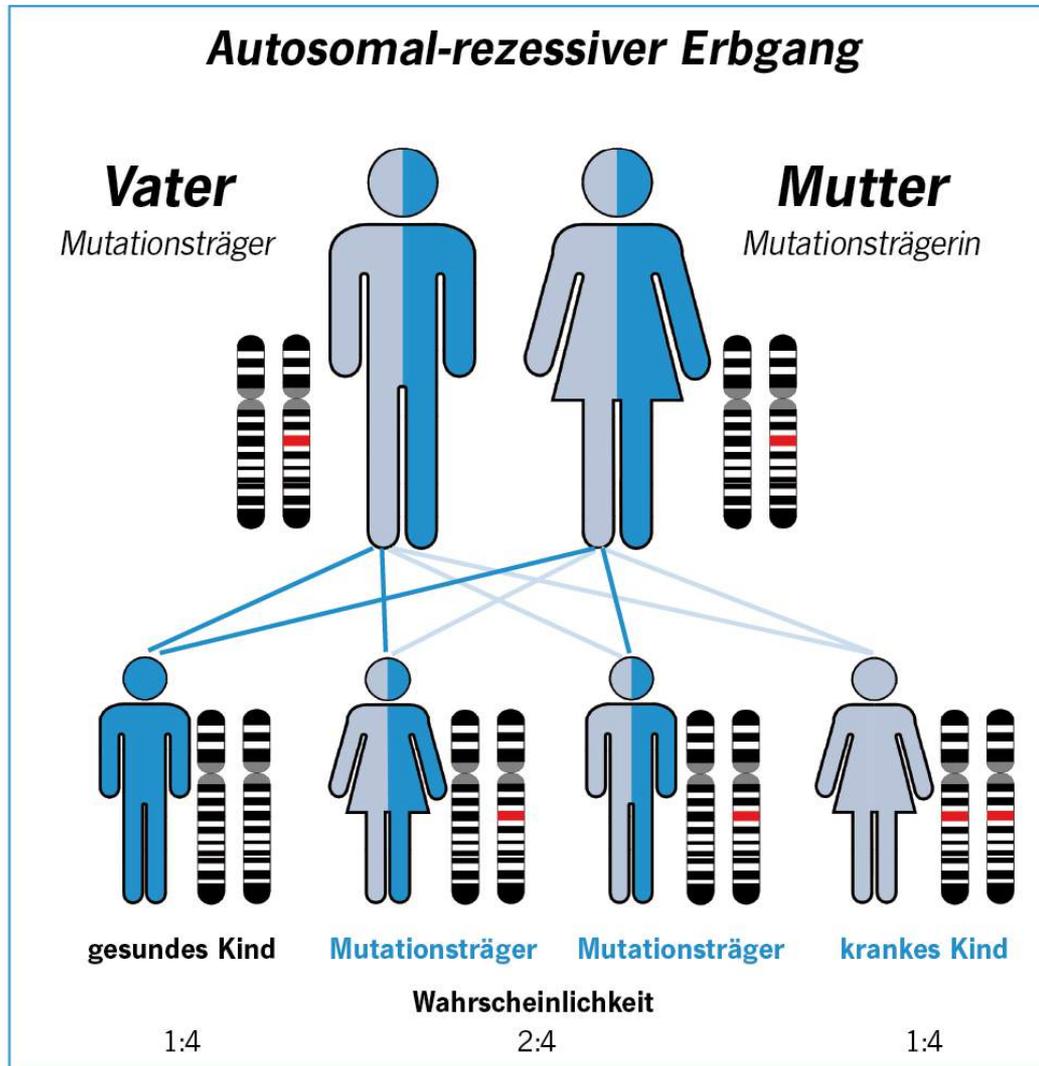


Die **Rekombination** von elterlichen **Genen/Chromosomen** führt zu unterschiedlichen **Phänotypen** innerhalb eines Wurfes.

Chromosomen, Gene & DNA



Vererbung von Krankheiten



Gendiagnostik, zB 23andMe



OUR SERVICES ▾

HOW IT WORKS ▾

SHOP



Your DNA can tell you a lot about **you.**



\$99



Ancestry
Service

Experience your ancestry in a new way! Get a breakdown of your global ancestry by percentages, connect

RECOMMENDED

\$199



Health +
Ancestry Service

Get an even more comprehensive understanding of your genetics. Receive 65+ online reports on your

Diagnose von Erbkrankheiten

Name	Confidence	Confidence
Hemochromatosis (HFE-related)	★★★★	Variant Present
ARSACS	★★★★	Variant Absent
Agenesis of the Corpus Callosum with Peripheral Neuropathy (ACCPN)	★★★★	Variant Absent
Alpha-1 Antitrypsin Deficiency	★★★★	Variant Absent
Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease	★★★★	Variant Absent
BRCA Cancer Mutations (Selected)	★★★★	Variant Absent
Beta Thalassemia	★★★★	Variant Absent
Bloom's Syndrome	★★★★	Variant Absent
Canavan Disease	★★★★	Variant Absent
Congenital Disorder of Glycosylation Type 1a (PMM2-CDG)	★★★★	Variant Absent
Connexin 26-Related Sensorineural Hearing Loss	★★★★	Variant Absent
Cystic Fibrosis	★★★★	Variant Absent
D-Bifunctional Protein Deficiency	★★★★	Variant Absent
DPD Deficiency	★★★★	Variant Absent
Dihydroipoamide Dehydrogenase Deficiency	★★★★	Variant Absent
Factor XI Deficiency	★★★★	Variant Absent
Familial Dysautonomia	★★★★	Variant Absent
Familial Hypercholesterolemia Type B	★★★★	Variant Absent
Familial Hyperinsulinism (ABCC8-related)	★★★★	Variant Absent

Detaillierte Hintergrund-Infos



HOME MY RESULTS FAMILY & FRIENDS RESEARCH & COMMUNITY

INHERITED CONDITIONS > HEMOCHROMATOSIS (HFE-RELATED)

Overview Resources **Technical Report** Community (140)

Technical Report

Show genotypes for in the HFE gene:

Detected the following variants: H63D

23andMe Name	Other Name(s)	DNA Change	Genotype	Result
rs1800562	C282Y	G to A	GG	Has one mutation in the HFE gene linked to hemochromatosis. A person with one of these mutations is not typically prone to higher levels of iron in the body, but can pass the mutation to offspring. May have other mutations in the HFE gene (not reported here). Variants detected: H63D
rs1799945	H63D	C to G	CG	
i3002468	S65C	A to T	AA	

Hemochromatosis (HFE-related) and Your Genes

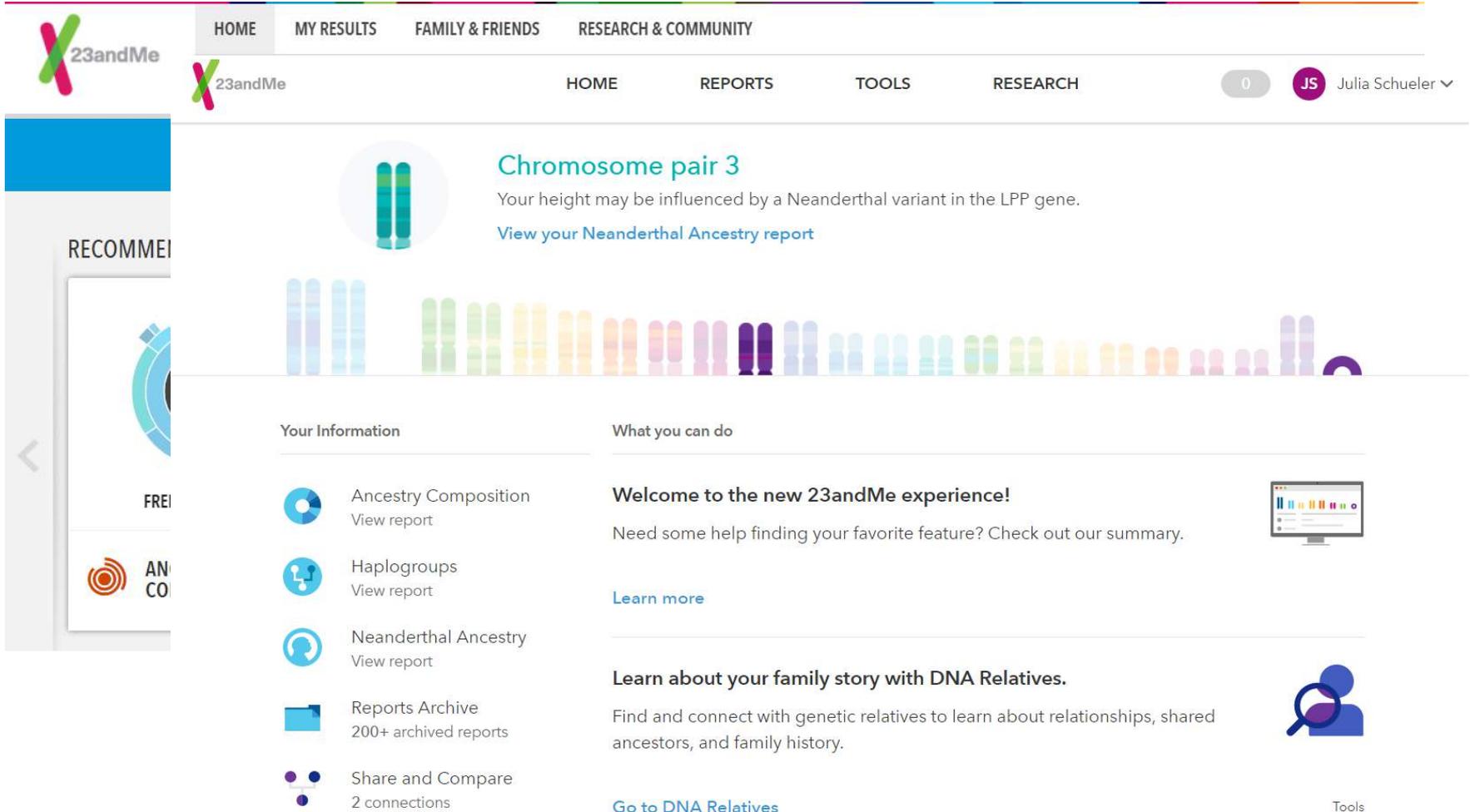
The human body needs iron for red blood cells, brain function, the immune system and healthy muscles. But if the amount of iron absorbed from food is not carefully controlled, the metal can build up in the tissues of major organs. Without treatment, iron overload can lead to organ damage and failure.

Mutations in the HFE Gene Cause Hemochromatosis

Hereditary hemochromatosis is an iron overload condition caused by gene mutations that disrupt the body's ability to regulate iron uptake. The most common form of HH is caused by mutations in the HFE gene. HFE-related HH is inherited in a recessive manner, meaning that a person must receive a mutated copy of the HFE gene from each parent in order to have the condition. People with just one of the mutations described here are not typically at risk for iron overload.

23andMe reports data for three of the most common HH-causing mutations in the HFE gene – C282Y (A at rs1800562), H63D (G at rs1799945), and S65C (T at i3002468). C282Y is the most severe mutation reported here and 60 to 90 percent of people with HH have two copies of this mutation.

23andMe: viele Informationen



23andMe HOME MY RESULTS FAMILY & FRIENDS RESEARCH & COMMUNITY

23andMe HOME REPORTS TOOLS RESEARCH 0 JS Julia Schueler ▾

Chromosome pair 3

Your height may be influenced by a Neanderthal variant in the LPP gene.
[View your Neanderthal Ancestry report](#)

RECOMMENDED

- ANCESTRY COMPOSITION** View report
- HAPLOGROUPS** View report
- NEANDERTHAL ANCESTRY** View report
- REPORTS ARCHIVE** 200+ archived reports
- SHARE AND COMPARE** 2 connections

What you can do

Welcome to the new 23andMe experience!
Need some help finding your favorite feature? Check out our summary.
[Learn more](#)

Learn about your family story with DNA Relatives.
Find and connect with genetic relatives to learn about relationships, shared ancestors, and family history.
[Go to DNA Relatives](#)

Tools

Bisschen spassig: Abstammung



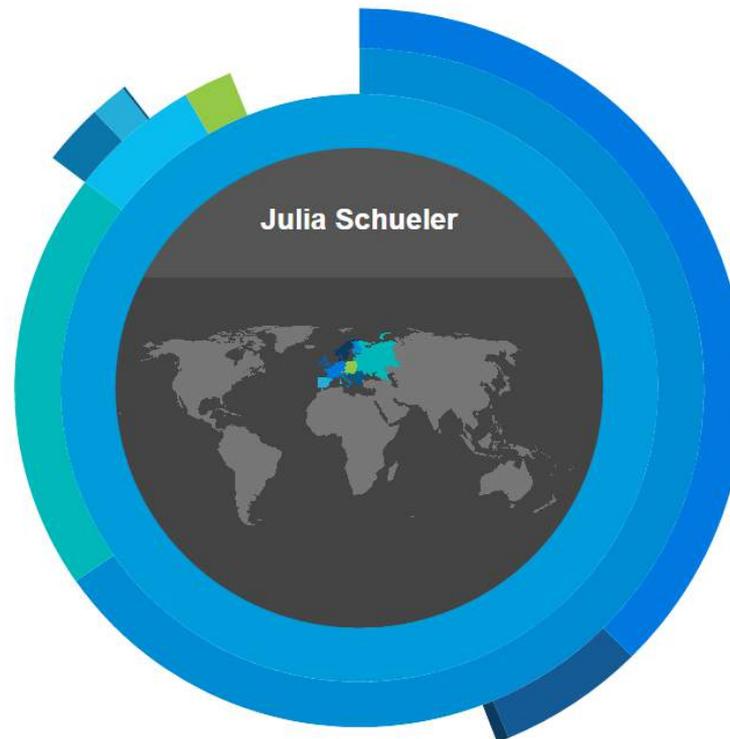
HOME MY RESULTS FAMILY & FRIENDS RESEARCH & COMMUNITY

ANCESTRY COMPOSITION ?

Map View ▾

Sub-regional Resolution +

Ancestry Composition tells you what percent of your DNA comes from each of 31 populations worldwide. This analysis includes DNA you received from all of your recent ancestors, on both sides of your family. The results reflect where your ancestors lived before the widespread migrations of the past few hundred years.



- 100% European
 - Northwestern European
 - 37.5% French & German
 - 6.2% British & Irish
 - 0.5% Scandinavian
 - 21.2% Broadly Northwestern European
 - 20.0% Eastern European
 - 20.0% Southern European
 - 2.6% Italian
 - 1.5% Iberian
 - 0.1% Balkan
 - 2.0% Broadly Southern European
 - 2.3% Ashkenazi Jewish
 - 6.1% Broadly European

100% **Julia Schueler**

[show all populations](#)

Auch interessant: Merkmale

Name	Confidence	Outcome
Alcohol Flush Reaction	★★★★	Does Not Flush
Bitter Taste Perception	★★★★	Can Taste
Blond Hair	★★★★	28% Chance
Earwax Type	★★★★	Wet
Eye Color	★★★★	Likely Brown
Hair Curl	★★★★	Straighter Hair on Average
Lactose Intolerance	★★★★	Likely Tolerant
Malaria Resistance (Duffy Antigen)	★★★★	Likely Not Resistant to One Form of Malaria
Muscle Performance	★★★★	Likely Sprinter
Non-ABO Blood Groups	★★★★	See Report
Norovirus Resistance	★★★★	Not Resistant to the Most Common Strain
Red Hair	★★★★	5% Chance, Carrier
Resistance to HIV/AIDS	★★★★	Not Resistant
Smoking Behavior	★★★★	Typical
Male Pattern Baldness 	★★★★	Not Applicable
Adiponectin Levels	★★★	See Report
Asparagus Metabolite Detection	★★★	Typical Odds of Detecting
Biological Aging	★★★	See Report

Schon wichtiger: Drug response

Name	Confidence	Status
Clopidogrel (Plavix®) Efficacy (CYP2C19-related)	★★★★	Reduced
Abacavir Hypersensitivity	★★★★	Typical
Acetaldehyde Toxicity	★★★★	Typical
Fluorouracil Toxicity	★★★★	Typical
Hepatitis C Treatment Response	★★★★	Typical
Oral Contraceptives, Hormone Replacement Therapy and Risk of Venous Thromboembolism ♀	★★★★	Typical
Phenytoin Sensitivity (Epilepsy Drug)	★★★★	Typical
Proton Pump Inhibitor (PPI) Metabolism (CYP2C19-related)	★★★★	Intermediate
Pseudocholinesterase Deficiency	★★★★	Typical
Sulfonylurea Metabolism	★★★★	Typical
Thiopurine Methyltransferase Activity	★★★★	Likely Typical (Normal Activity)
Warfarin (Coumadin®) Sensitivity	★★★★	Typical
Caffeine Metabolism	★★★	Fast Metabolizer
Hepatitis C Treatment Side Effects	★★★	See Report
Metformin Response	★★★	Lower Odds of Positive Response
Warfarin (Coumadin®) Sensitivity: Preliminary Research	★★★	Lower dose, if African-American
Antidepressant Response	★★	See Report
Beta-Blocker Response	★★	See Report
Floxacin Toxicity	★★	Typical Odds
Heroin Addiction	★★	Higher Odds

Auch in Pfungstadt erhältlich



STARTSEITE ▶

THERAPIESICHERHEIT

SNP-GENOTYPISIERUNG

VATERSCHAFTSTEST

UNTERNEHMEN

PRESSE

KONTAKT

Suche



NEU AUS DER APOTHEKE:

Für jeden DNA-Code gibt es die passende Therapie.

Unwirksamkeiten und Unverträglichkeiten in Kauf nehmen war gestern. **THERAPIESICHERHEIT** ist heute.

▶ **Mehr erfahren**

Dein DNA-Code entscheidet

Meldungen und Meinungen zur personalisierten Medizin und DNA-Analyse.

▶ [Zum Blog gehen](#)

Der Code für ein besseres Leben.

Wir arbeiten für die Chancen im Leben. Neue Chancen, die sich aus den rasanten Fortschritten der DNA-Forschung ergeben.

Die DNA, der Bauplan unseres Körpers, enthält viele nützliche und wertvolle Informationen. Wir haben uns als eines der ersten Unternehmen auf die Gewinnung und Auswertung dieser Informationen spezialisiert. Mit Erfolg, wie viele Tausend zufriedene Kunden zeigen. Abstammungsanalysen, Therapiesicherheit, SNP-Genotypisierung: humatrix ist Ihr zuverlässiger Partner. ▶ [Mehr erfahren](#)

Wir bieten Ihnen

- höchste Qualität und Zuverlässigkeit
- einfachen Zugang zu Produkten
- Schnelligkeit der Analytik
- Pioniergeist

Infomaterial

Alle humatrix Broschüren.



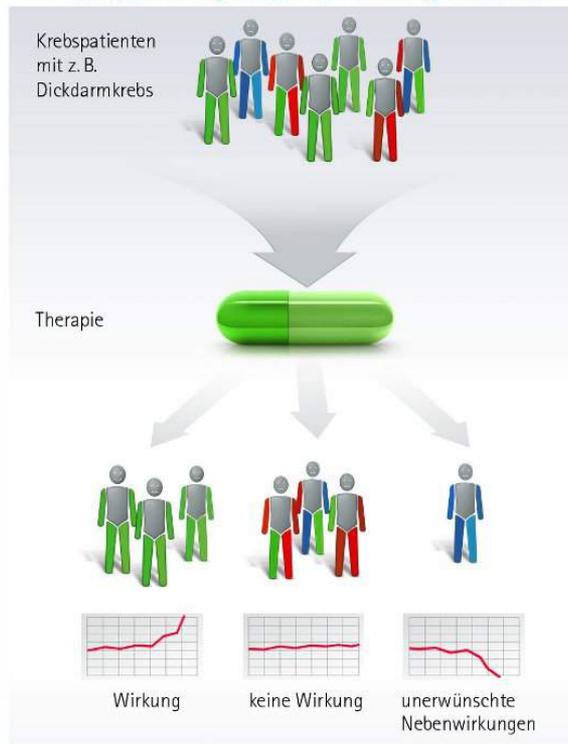
Pressemeldungen

01.03.2017 | **Kostenlose Live-Webinare: DNA-Tests als individuelle Therapieunterstützung**
Gentests zu Antidepressiva bilden Themenschwerpunkt
[Mehr erfahren](#)

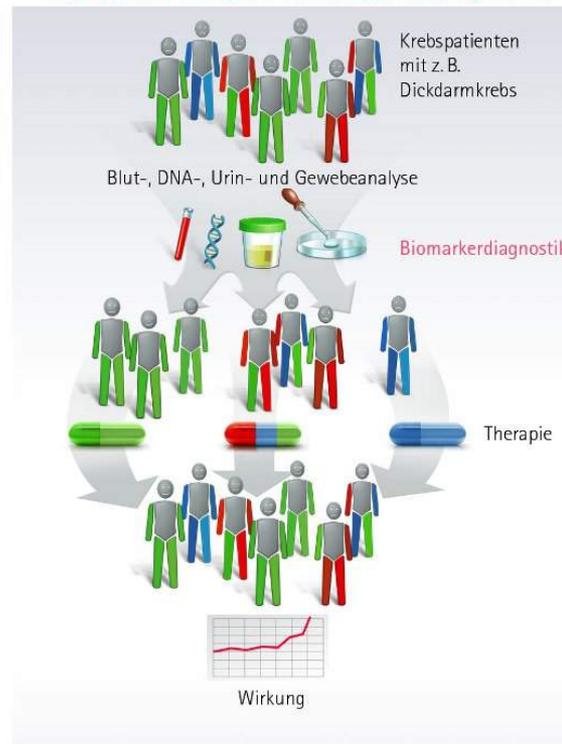
Personalisierte Medizin

Personalisierte Medizin: Maßgeschneiderte Therapien

Medizin der Gegenwart: eine Therapie für alle



Medizin der Zukunft: individuellere Diagnostik



Verschiedene Menschen reagieren auf die gleiche Therapie unterschiedlich: Während eine Behandlung bei einer Gruppe von Patienten mit zum Beispiel Dickdarmkrebs den erhofften Erfolg bringt, ändert sie bei anderen nichts an ihrem Gesundheitszustand – oder führt sogar zu unerwünschten Nebenwirkungen (li.). Denn die genetische Ausstattung und das Stoffwechselprofil jedes einzelnen Patienten haben Einfluss auf die Wirkung eines Medikaments. Die Personalisierte Medizin berücksichtigt bereits bei der Diagnose dieses individuelle Muster aus Zell- und Stoffwechselprodukten: Die **Biomarkerdiagnostik** teilt die Patienten in Gruppen mit ähnlichen Eigenschaften – und liefert Hinweise auf die individuell beste Behandlung. Alle Patienten sollen so von einer „persönlichen“ Therapie profitieren.

Bei 23andMe: Health Risks

 23andMe Research Discoveries were made possible by 23andMe members who took surveys.

SHOW RESULTS FOR

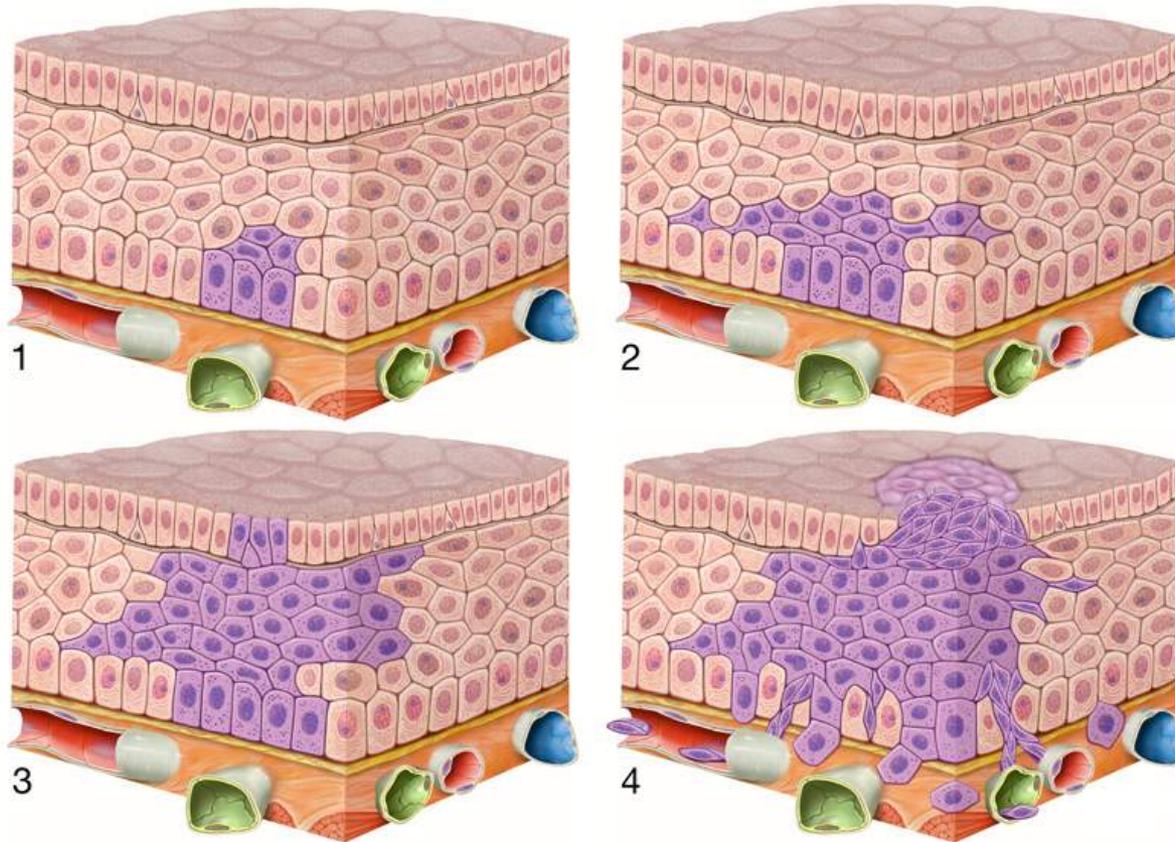
[SEE NEW AND RECENTLY UPDATED REPORTS »](#)

Meine typischen Risiken

Typical Risk 

NAME	CONFIDENCE	YOUR RISK	AVG. RISK	COMPARED TO AVERAGE
------	------------	-----------	-----------	---------------------

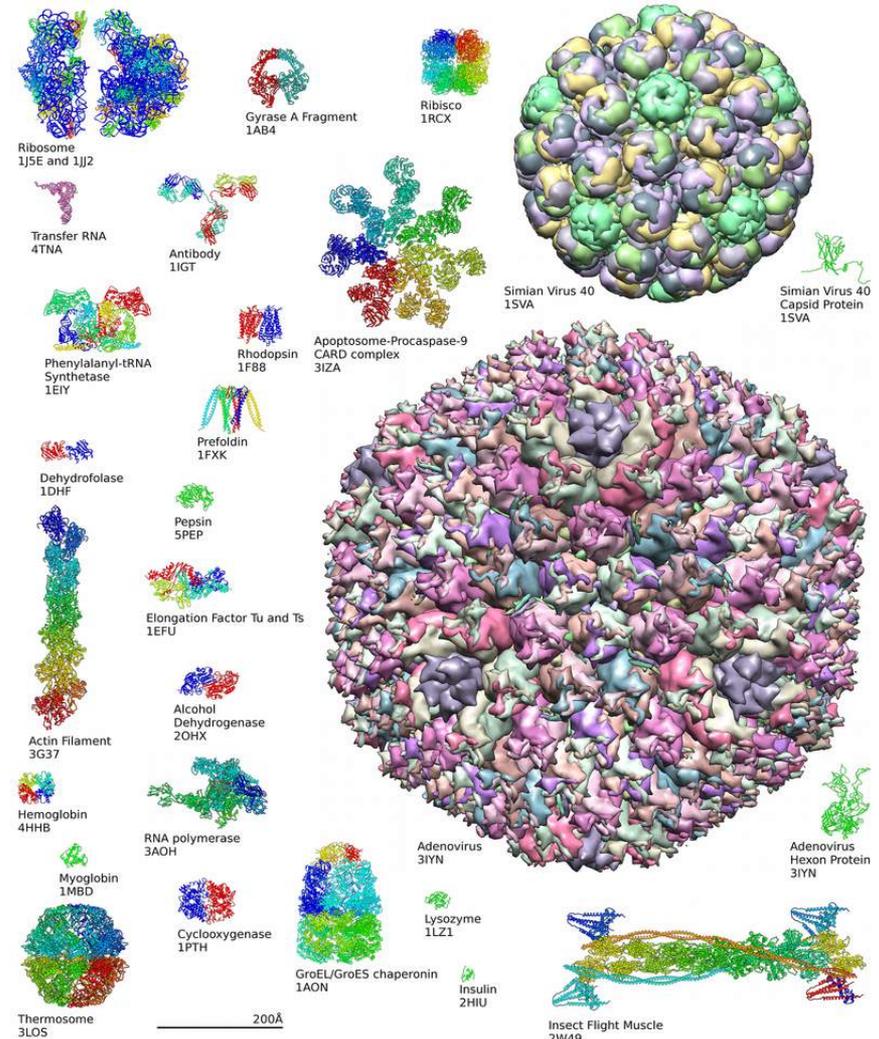
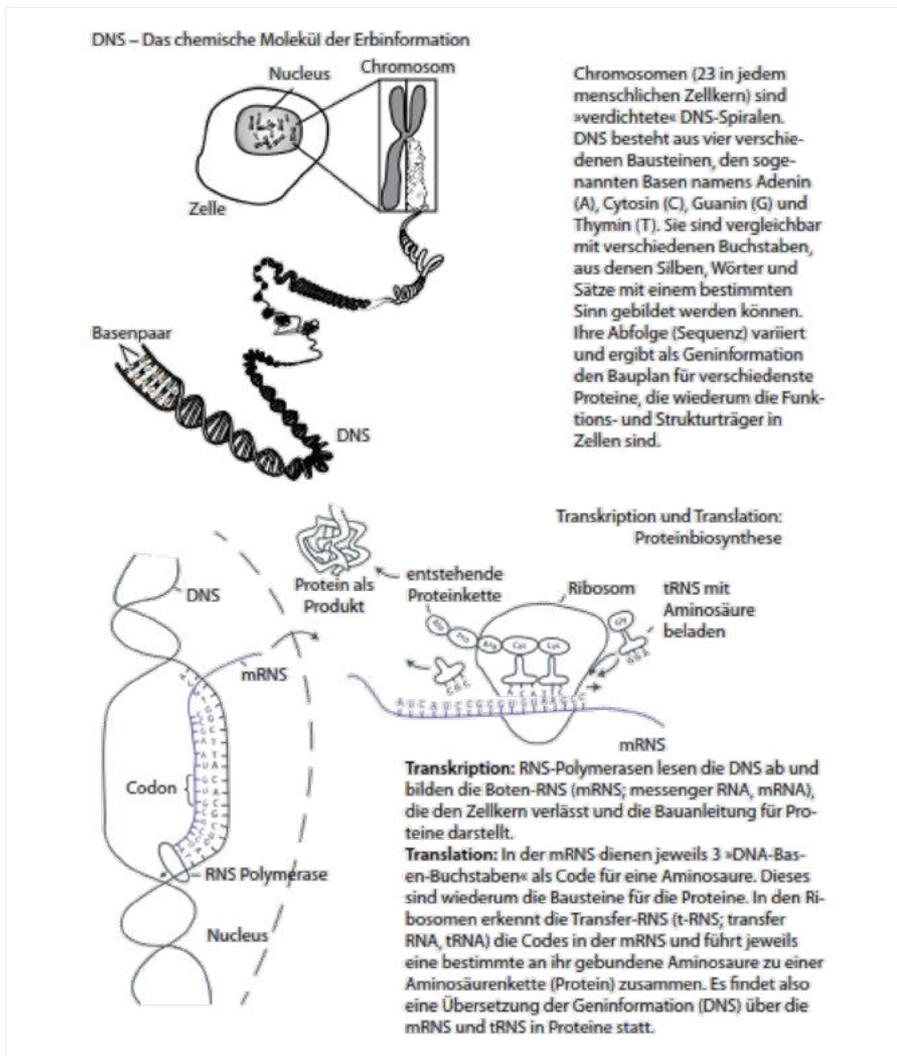
Krebs ist eine „Krankheit“ der Gene



Nur 5–10 Prozent aller Krebsfälle sind allein erblich bedingt. Die meisten Krebstumoren entstehen durch eine Kombination aus Erb- und Umweltfaktoren wie Rauchen, Alkohol, Fettleibigkeit und Ernährung.

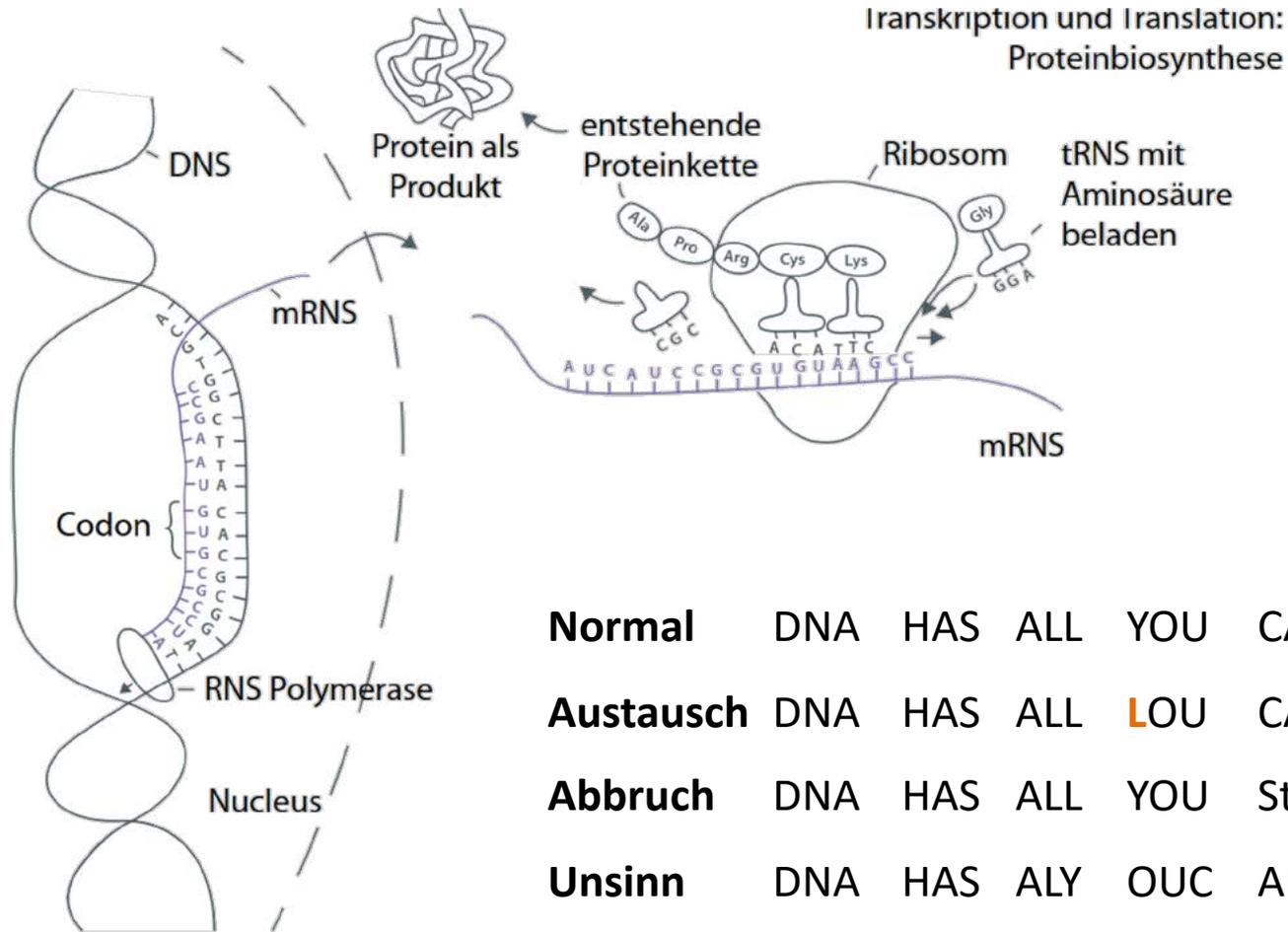
Zellwachstums-Kontroll-Gene sind gestört

Vom Gen zum Produkt



■ **Abb. 1.5** Umsetzung der Geninformation in Proteine – die Funktions- und Strukturträger in Zellen. Chromosomen-Grafik von Wikipedia (Chromosom), die als Quelle das National Institute of Health benennen mit dem Hinweis »The source image may be used without special permission«

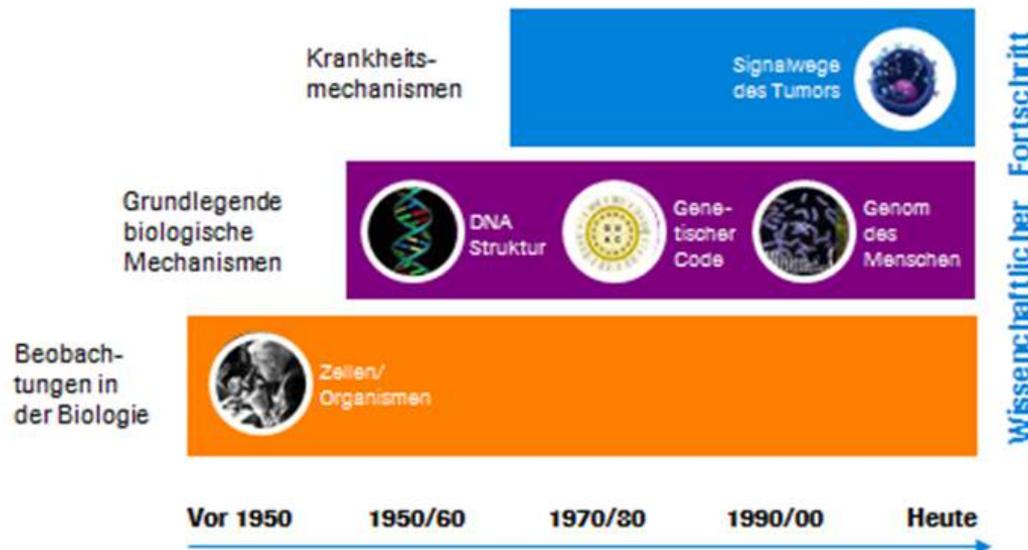
Genmutationen verändern den Sinn



Normal	DNA	HAS	ALL	YOU	CAN	ASK	FOR
Austausch	DNA	HAS	ALL	LOU	CAN	ASK	FOR
Abbruch	DNA	HAS	ALL	YOU	Stopp		
Unsinn	DNA	HAS	ALY	OUC	ANA	SKF	OR

Krebstherapien im Wandel

Krebstherapie: Entdeckungen und Innovationen führen zu einem besseren Verständnis von Krebs ...



Zielgerichtet/personalisiert

Immunaktivierung
Signalwege-Hemmer
Angiogenese-Hemmer

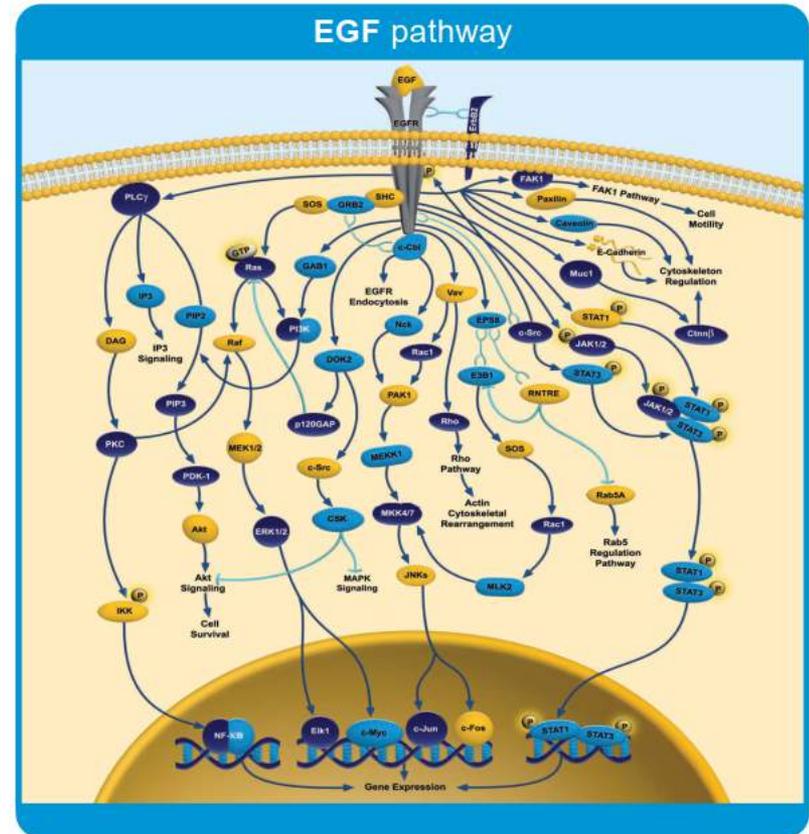
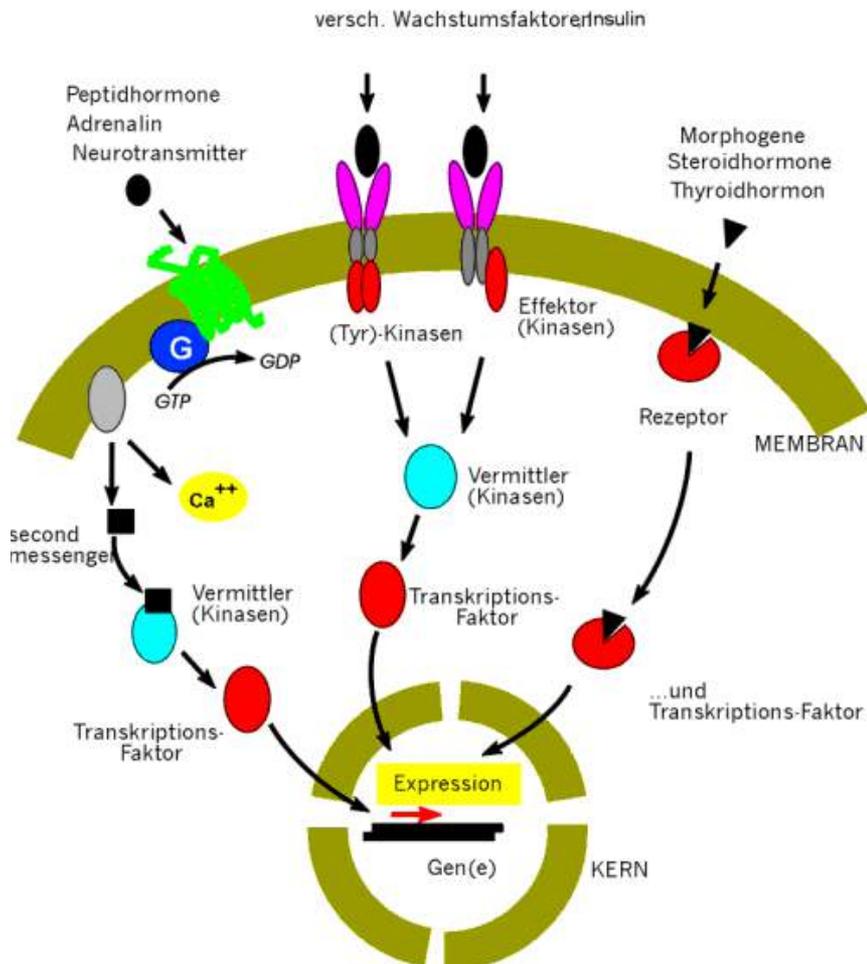
Breitband/Keule

Chemotherapie
Bestrahlung
Resektion

Signalwege für Zellwachstum

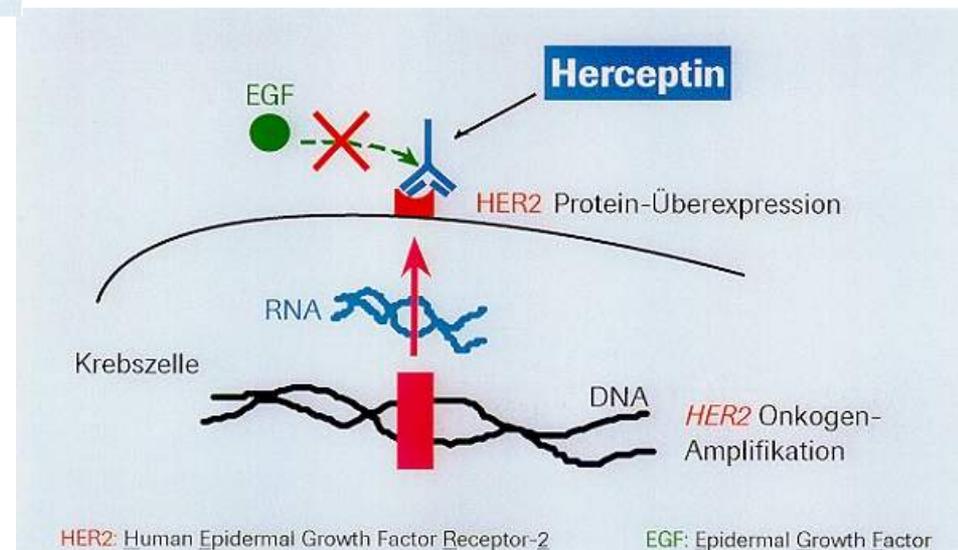
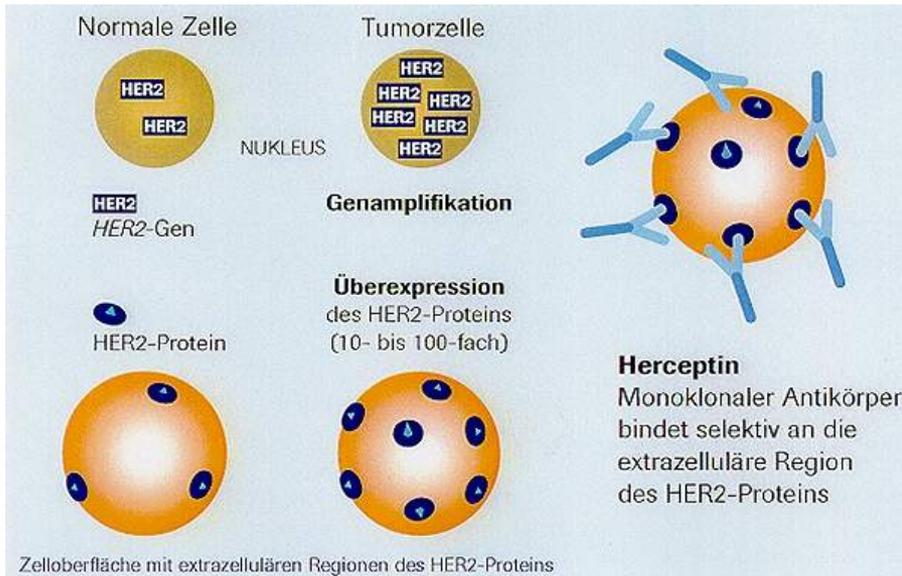
SIGNALTRANSDUKTION

mit Wirkung auf Stoffwechsel, Zellwachstum oder Differenzierung

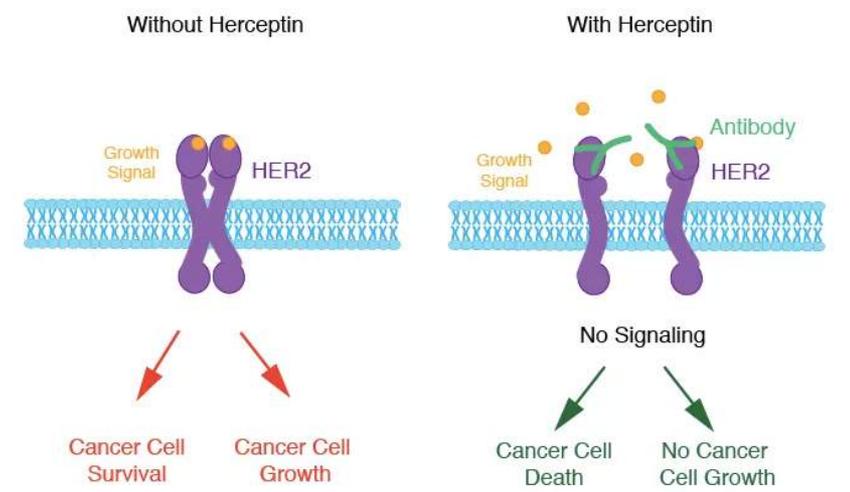
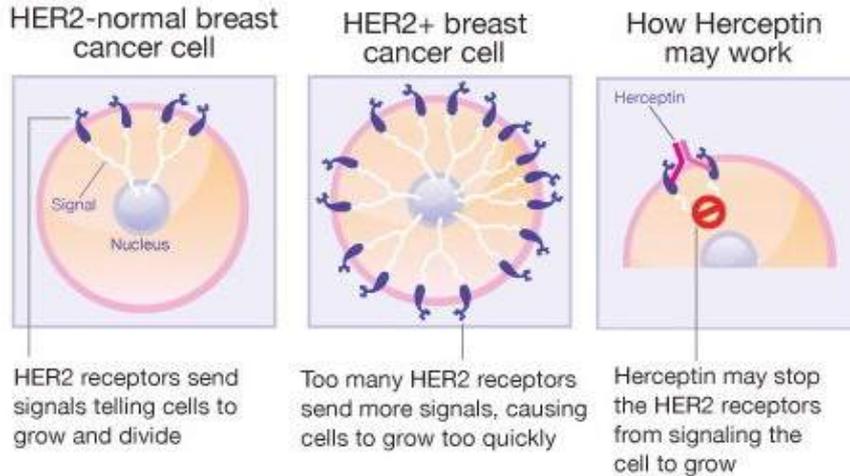


EGF: Epidermal Growth Factor
HER: Human Epidermal growth factor Receptor

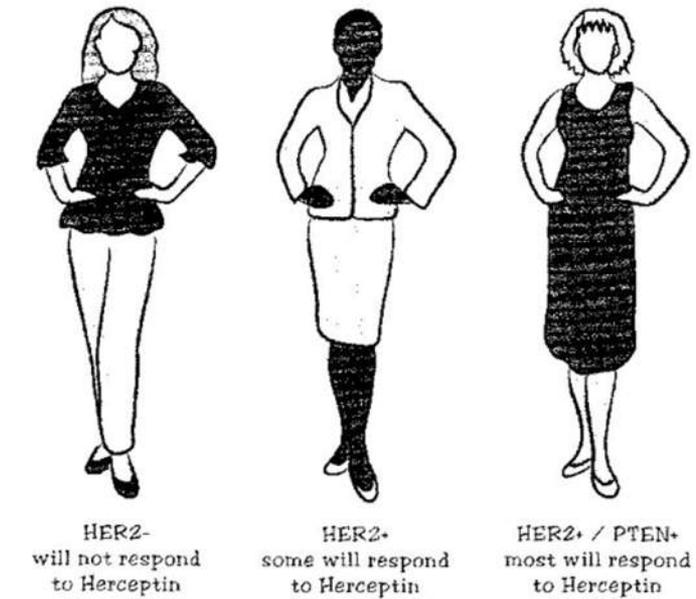
Zielgerichtete & personalisierte Therapie: Herceptin



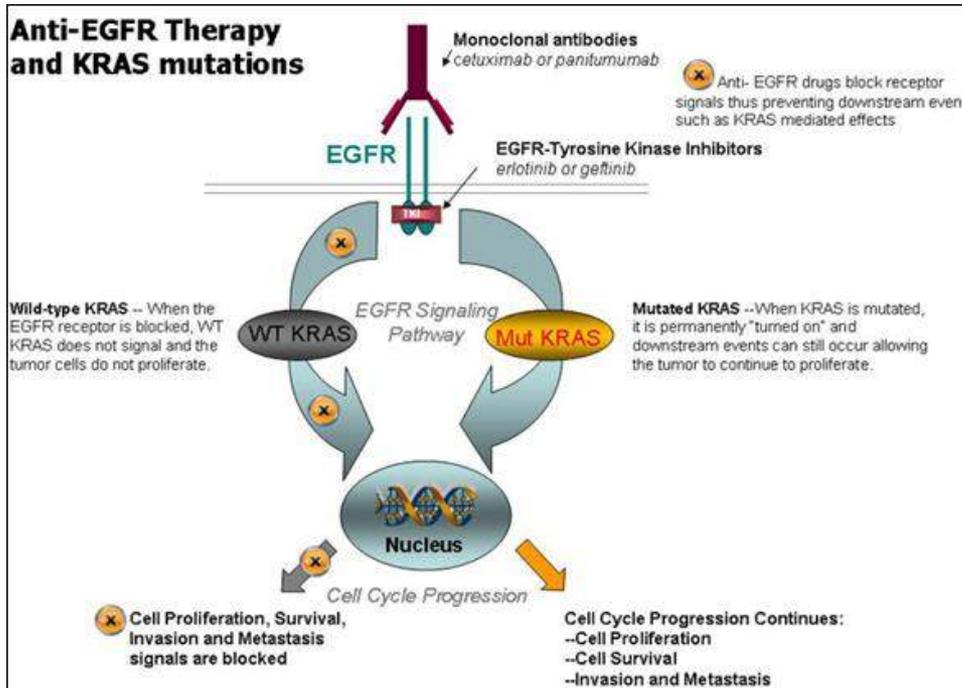
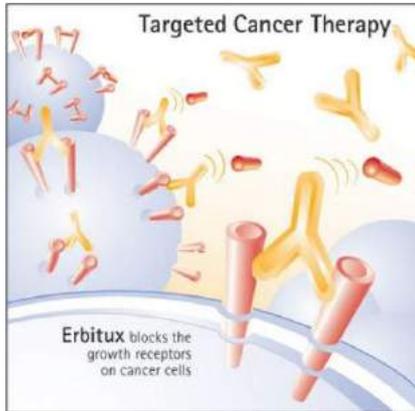
Herceptin nur für HER2+ Frauen



PERSONALIZED MEDICINE: FINDING THE RIGHT THERAPEUTIC



Zielgerichtete Therapie: Erbitux



HOME • MERCK GRUPPE • NEWSLETTER • ENGLISH • SITEMAP • SUCHE **MERCK**

Merck ist führend auf dem Gebiet der Biomarker mit dem Ziel, die Therapieergebnisse von Patienten zu verbessern
© Merck

PERSONALISIERTE MEDIZIN Zielgenau gegen den Krebs

Eine große Zahl von Patienten profitiert von einer Antikörper-Therapie bei fortgeschrittenen Darmtumoren. Personalisierte Medizin ist hier der Schlüssel für optimale Behandlungserfolge.

18.03.2015
TEILEN
DRUCKEN

Wer soll das bezahlen?

MEDIZIN

Das große Versprechen

Die Pharmaindustrie hat ein neues Lieblingsthema entdeckt: das Konzept einer „personalisierten Medizin“. Neuartige Pillen, vor allem gegen Krebs, sollen gezielter helfen – und sind dafür deutlich teurer. Kritiker halten das für Geldverschwendung und warnen vor falschen Hoffnungen.

Kosten ausgewählter Krebsmedikamente

Erbitux

Merck, Deutschland



**Monats-
Therapiekosten**

5267 €

Indikationen

Darmkrebs, Krebs im Kopf- und Halsbereich

Herceptin

Roche, Schweiz



**Monats-
Therapiekosten**

3345 €

Indikationen

Brust- und Magenkrebs

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit
Fragen?

