

Genomdatenbank ermöglicht Präzisionsmedizin bei genetischen Herzerkrankungen

Das Institut für Rechtsmedizin des Universitätsklinikum Frankfurt hat mit dem Medizinischen Versorgungszentrum des DRK Blutspendedienst Frankfurt und dem spanischen Genomik-Unternehmen Health in Code eine Kooperation geschlossen. Sie ermöglicht die Nutzung einer einzigartigen Datenbank. Die genetischen Analysen erlauben eine bessere Diagnostik genetisch bedingter Herzerkrankungen, insbesondere in einem frühen Stadium der Krankheit. Davon profitieren die Betroffenen und deren Familien.

Jeder Mensch kann ein bestimmtes genbedingtes Risiko für verschiedene Krankheiten haben, zum Beispiel erblich bedingte Herzerkrankungen. Im Rahmen der sogenannten Präzisionsmedizin verwenden Wissenschaftlerinnen und Wissenschaftler eine Kombination aus Patientendaten und genomischen Daten, um das Krankheitsrisiko genauer zu bestimmen. Die Präzisionsmedizin ist auch als individualisierte oder personalisierte Medizin bekannt. Durch den Einsatz molekularer, genetischer und proteomischer Biomarker eines einzelnen Patienten können bemerkenswerte Therapieerfolge erreicht werden. Durch die präzise Diagnostik ist es ebenfalls möglich, in betroffenen Familien die Träger des Gendefekts in einem sehr frühen Stadium der Krankheit zu erkennen und individuelle Präventions- und Behandlungsstrategien anzuwenden. Präzisionsmedizin betrifft somit Prävention, Diagnostik und Therapie gleichermaßen.

Durch die Zusammenarbeit des Instituts für Rechtsmedizin und des Medizinischen Versorgungszentrums des DRK Blutspendedienst Frankfurt mit dem spanischen Genomik-Unternehmen Health in Code wird die Präzisionsmedizin in Deutschland weiterentwickelt. Die Diagnose von Patientinnen und Patienten kann dadurch signifikant verbessert und eine gezielte, individuelle Behandlung erreicht werden. Dies ist ein wichtiger Schritt zur Verbesserung und Förderung der Präzisionsmedizin in Europa, insbesondere im Bereich der kardiovaskulären Genetik. Die langjährigen Erfahrungen aller Partner auf diesem Gebiet waren ein entscheidender Faktor, die Allianz einzugehen.

Umfangreiche kardiovaskuläre Datenbank und fachspezifische Expertise

Die dynamische Datenbank von Health In Code enthält detaillierte klinische und genetische Informationen von über 200.000 Personen und fast 100.000 Familien. Durch die Kooperation steht deutschen Ärztinnen und Ärzten nun eine umfangreiche kardiovaskuläre Datenbank sowie ein multidisziplinäres Spezialistenteam zur Verfügung, die eine verbesserte Interpretation der genetischen Daten ermöglicht. „Durch die Zusammenarbeit mit Health in Code und der Nutzung ihres innovativen Modells wird es für uns noch präziser möglich sein, diese sehr komplexen Krankheiten zu verstehen. Von der Allianz und den neu gewonnenen Erkenntnissen werden Ärztinnen und Ärzte, aber insbesondere unsere Patientinnen und Patienten profitieren“, erklärt Prof. Dr. Silke Kaufenstein, Leiterin der Forensischen Molekularpathologie mit dem Zentrum für plötzlichen Herztod und familiäre Arrhythmiesyndrome am Institut für Rechtsmedizin des Universitätsklinikum Frankfurt. Ihr Forschungsschwerpunkt liegt in der molekularbiologischen Aufklärung von seltenen Herzerkrankungen und plötzlichen Herztodesfällen (molekulare Autopsie), der damit verbundenen Phänotyp-Genotyp-Korrelation in den betroffenen Familien und der funktionellen Untersuchung der zu Grunde liegenden Veränderungen in Gensequenzen. Der

Schwerpunkt molekulare Autopsie in Frankfurt ist die einzige derartige Einrichtung an einem rechtsmedizinischen Institut in Deutschland. Prof. Kaufenstein begleitet außerdem den Aufbau und die Durchführung der molekularen Diagnostik am Medizinischen Versorgungszentrum des DRK-Blutspendedienst Frankfurt.

Deutsch-spanische Kooperation

Die deutsch-spanische Zusammenarbeit stärkt den wissenschaftlichen Austausch zwischen den Ländern und fördert die Entwicklung von wissenschaftlich fundierten Therapien für genetische Erkrankungen. Alle Partner liefern mit ihrem breiten Spektrum an Erfahrungen und Techniken die Ressourcen, um die Präzisionsmedizin, gerade im Bereich der kardiovaskulären Erkrankungen, voranzubringen. Die von den deutschen Partnern durchgeführten genetischen Analysen werden mithilfe der Health in Code-Datenbank und dessen Expertenteam interpretiert, was eine deutlich genauere Bewertung und Aussagekraft erlaubt. Der fundierte klinische Befund wird von den Partnern gemeinsam erstellt und geht dem behandelnden Arzt in Deutschland zu. Experten beider Länder stehen den Fachärzten für weitergehende Beratungen zur Verfügung. „Wir werden uns mit aller Kraft dafür einsetzen, die Präzisionsmedizin in Deutschland weiter voranzubringen. Wir wollen vor allem die Spezialisten in den Kliniken dabei unterstützen, die Vorteile der Präzisionsmedizin zu nutzen, um eine hochmoderne und für die Patienten optimale Behandlung zu ermöglichen“, erklärt Matthew Mittino, CEO von Health in Code.

Die Kooperation wird auch dazu beitragen, die molekulare Ursachen von kardiovaskulären Erbkrankheiten zu identifizieren und wissenschaftliche Hypothesen in Wissen zu verwandeln. Damit wird es in Zukunft noch besser möglich sein, individuelle und zielgerichtete Therapien zu erstellen.