



Big Data und seltene Erkrankungen: Weltweiter Datenaustausch ermöglicht präzisere und schnellere Diagnosen

Utl.: „Rare Diseases“-Welttag am 28.2. – Fachtagung im Josephinum am 22./23.2.

(Wien, 21-02-2018) Wird eine seltene Erkrankung erstmals an einem dafür zuständigen Zentrum wie dem CeRUD Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases der MedUni Wien und des CeMM festgestellt, liegen den ForscherInnen – dem Namen entsprechend – oft wenige Daten für diese Erkrankung vor. Daher kommt dem weltweiten Austausch von Big Data bei „Rare Diseases“ eine ganz besondere Bedeutung zu. Speziell entwickelte Ontologien, also weltweite standardisierte Terminologien für Erkrankungen, sollen in Zukunft den anonymen Datenaustausch über das Internet erleichtern.

„Dadurch wird es künftig möglich sein, noch präziser, personalisierter und schneller eine Erkrankung zu verstehen und Therapien zu entwickeln“, sagt Kaan Boztug, Experte für seltene Erkrankungen an der MedUni Wien, dem Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD), dem CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften, und dem St. Anna Kinderspital.

Eine Erkrankung gilt als selten, wenn diese nicht mehr als einen von 2.000 Menschen betrifft. Die Gesamtzahl der Betroffenen ist dennoch beträchtlich: rund fünf bis acht Prozent der Bevölkerung leiden an einer dieser „seltenen“ Erkrankungen, das sind mehr als 400.000 ÖsterreicherInnen. Am 28.2. findet wieder der Welttag der seltenen Erkrankungen statt, der das Bewusstsein für und das Wissen um seltene Erkrankungen in der Gesellschaft steigern soll.

Auf genetischer, weltweiter Treffersuche

Unter „Ontologien“ versteht man in der Informatik „eine standardisierte Sprache, die von Menschen und Computern gleichermaßen gesprochen wird, und sich fehlerfrei in die jeweilige „Muttersprache“ übersetzen lässt“, erklärt Christoph Bock, Leiter der Bioinformatik-Forschungsgruppe am LBI-RUD. „Mit Hilfe von Ontologien werden Darstellungen und Daten bestimmter Krankheiten weltweit in jeder x-beliebigen Sprache auf die gleiche Art und Weise kodiert und können so übereinandergelegt und verglichen werden“, so Boztug. Damit können sowohl bei Genotypen wie auch bei Phänotypen (das Erscheinungsbild, Anm.) einer Erkrankung Treffer gesucht und automatisch gefunden werden. „Wenn ich an einem Gen X in Wien arbeite und meine Ergebnisse in das System eingebe, und ein Forscher in Japan hat zu diesem Gen ebenfalls Resultate eingetragen, erhalten wir beide eine Benachrichtigung.“ Ein ähnlicher Datenaustausch soll auch für Informationen über Therapie-Erfolge oder auch –Misserfolge eingerichtet werden.



Man geht heute von rund 7.000 bis 8.000 seltenen Erkrankungen aus, für die meisten gibt es bereits zahlreiche Ontologien – allerdings in unterschiedlicher Qualität. Boztug: „Das müssen wir noch präzisieren, um die Daten für eine personalisierte Therapie noch besser nutzen zu können.“ Genau hier ist man am CeRUD der MedUni Wien sowie LBI-RUD weltweit führend: Boztug selbst ist Leiter der Genetik-Arbeitsgruppe in der europäischen Gesellschaft für Immundefizienzen (ESID) und kooperiert eng mit dem entsprechenden europäischen Referenz-Netzwerk RITA. Insbesondere bei Immundefekten gebe es aber noch Aufholbedarf was die Definition von „Ontologien“ angeht, so Boztug.

Zukunftstrend Präzisionsmedizin

Als Grundlage dafür dient Präzisionsmedizin, oder auch personalisierte Medizin, der wichtigste Trend der Medizin des 21. Jahrhunderts. Modernste Diagnostik-Methoden wie Genom-Sequenzierung oder molekulare Bildgebungsverfahren, ermöglichen die exakte Charakterisierung von krankem Gewebe oder Stoffwechsel, wodurch individuelle Behandlungsstrategien angeleitet werden können.

Um diesen Forschungsbereich weiter voranzutreiben, plant die Medizinische Universität Wien das Zentrum für Präzisionsmedizin, das ab 2022 am MedUni Campus AKH errichtet wird. Finanziert wird das Zentrum durch Sponsoren und von privaten SpenderInnen. Um dieses Ziel zu erreichen, startete die MedUni Wien verschiedene Fundraising-Aktivitäten um sowohl Awareness für das Thema Präzisionsmedizin zu schaffen, als auch laufend Spendengelder für das geplante Zentrum zu generieren. Infos & Spenden: www.zpm.at.

Workshop zu Rare Diseases und Big Data

Eine Fach-Tagung im Josephinum (Währinger Straße 25) widmet sich am Donnerstag und Freitag (22./23. Februar) den Möglichkeiten und Risiken von Big Data in Zusammenhang mit der Erforschung seltener Erkrankungen aus unterschiedlichen (wissenschaftlichen) Perspektiven und Formaten. Der Workshop „Rare Diseases and Big Data – Hopes, Opportunities and Challenges“ unter der Leitung von Christiane Druml, Direktorin des Josephinums, der Medizinischen Sammlungen der MedUni Wien und Leiterin der Bioethik-Arbeitsgruppe am LBI-RUD, startet am ersten Tag mit einer Keynote und einer Podiumsdiskussion, der zweite Tag steht im Zeichen von internationalen Expertenvorträgen, um auf medizinisch-technischer, sozialwissenschaftlicher und bioethischer Ebene die Herausforderungen und Chancen von Big Data bei seltenen Erkrankungen zu diskutieren.



Die Veranstaltung ist eine Kooperation der MedUni Wien mit dem LBI for Rare and Undiagnosed Diseases, CeRUD Vienna Center for Rare and Undiagnosed Diseases, CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften und dem UNESCO Lehrstuhl für Bioethik an der MedUni Wien. **Alle Infos:** <https://www.meduniwien.ac.at/web/ueber-uns/events/detail/event/rare-diseases-and-big-data-hopes-opportunities-and-challenges/>.

Und am 3. März gibt es – unter wissenschaftlicher Betreuung der MedUni Wien – den „Dialog der seltenen Erkrankungen“ von Pro Rare Austria (13-16 Uhr, Museumsquartier, 1070 Wien). <http://www.prorare-austria.org/>.

Rückfragen bitte an:

Mag. Johannes Angerer
Leiter Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit
Tel.: 01/ 40 160-11501
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at/pr

Mag. Thorsten Medwedeff
Kommunikation und Öffentlichkeitsarbeit
Tel.: 01/ 40 160-11505
E-Mail: pr@meduniwien.ac.at
Spitalgasse 23, 1090 Wien
www.meduniwien.ac.at/pr

Medizinische Universität Wien – Kurzprofil

Die Medizinische Universität Wien (kurz: MedUni Wien) ist eine der traditionsreichsten medizinischen Ausbildungs- und Forschungsstätten Europas. Mit rund 8.000 Studierenden ist sie heute die größte medizinische Ausbildungsstätte im deutschsprachigen Raum. Mit 5.500 MitarbeiterInnen, 26 Universitätskliniken und drei klinischen Instituten, 12 medizinteoretischen Zentren und zahlreichen hochspezialisierten Laboratorien zählt sie auch zu den bedeutendsten Spitzenforschungsinstitutionen Europas im biomedizinischen Bereich.

Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases - Kurzprofil

Das Ludwig Boltzmann Institute for Rare and Undiagnosed Diseases (LBI-RUD) wurde von der Ludwig Boltzmann Gesellschaft im April 2016 in Zusammenarbeit mit dem CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften, der Medizinischen Universität Wien und der St. Anna Kinderkrebsforschung gegründet. Der Forschungsschwerpunkt des LBI-RUD liegt auf der Entschlüsselung von seltenen Erkrankungen des Immunsystems, der Blutbildung, und des Nervensystems – diese Arbeiten bilden nicht nur die Basis für die Entwicklung von personalisierten Therapieansätzen für die unmittelbar Betroffenen, sondern liefern darüber hinaus einzigartige und neue Einblicke in die Humanbiologie. Das Ziel des LBI-RUD ist es, unter Einbeziehung der Expertise seiner Partnerorganisationen ein koordiniertes Forschungsprogramm zu etablieren, das neben den wissenschaftlichen auch gesellschaftliche, ethische und ökonomische Gesichtspunkte seltener Erkrankungen einbezieht und berücksichtigt. www.rarediseases.at; www.lbg.ac.at.