

Genommedizin

Genomik: Von der Forschung in die Praxis

Vincent Mooser

Institut für Humangenetik, Fakultät für Medizin und Gesundheitswissenschaften, McGill University, Montréal, Kanada

Heutzutage kann man Millionen Varianten des menschlichen Genoms für einige Dutzend Franken analysieren lassen. Mithilfe dieser Analysen konnten bereits Hunderte Assoziationen mit seltenen und verbreiteten Krankheiten entdeckt werden.

Was bedeutet das für die Behandlung unserer Patientinnen und Patienten? Kann die Genomik die Ungenauigkeit verringern und die Qualität der Versorgung verbessern? Welche Probleme sind mit der Genommedizin verbunden?

Diesen Fragen widmet sich Prof. Vincent Mooser von der McGill University in Montréal in einem Vortrag im Rahmen des SGAIM-Frühjahrskongresses. Im *Primary and Hospital Care* gibt er einen Überblick über das Thema.

Die Chancen der Genommedizin

Über den Nutzen der Sequenzierung des menschlichen Genoms im Zusammenhang mit seltenen Krankheiten besteht kein Zweifel mehr: Dadurch konnte die Diagnose-Odyssee verkürzt und die Versorgung bestimmter Patientinnen und Patienten verbessert werden. Hinsichtlich verbreiteter Krankheit bleibt die Frage der Erstellung von Genomprofilen offen. Heutzutage kann man für einen Betrag, der den Kosten einer Vitamin-D-Messung entspricht, Millionen Genvarianten einer Person mittels Genotypisierung analysieren. Mithilfe der Erstellung derartiger Genomprofile konnten bereits Hunderte Assoziationen zwischen Genomregionen und verbreiteten Krankheiten, spezifischen Personenmerkmalen, Laborwerten und dem Ansprechen auf Arzneistoffe identifiziert werden. Durch die Zusammenfassung dieser Varianten zu einem polygenen Risikoscore ist es möglich, das Auftreten bestimmter Krankheiten über die herkömmlichen klinischen Vorhersagefaktoren hinaus vorausszusehen. Es stellt sich darum die Frage, inwieweit derartige Profile Teil des Patientendossiers sein sollten und die Versorgung unserer Patientinnen und Patienten verbessern könnten.

Zur Person



Vincent Mooser ist Internist und Forscher. Seit 2019 hat er den «Canada Excellence Research Chair in Genomic Medicine» an der McGill University in Montréal inne. Er ist zudem Direktor der COVID-19-Biobank der Provinz Québec, die er gegründet hat. Zuvor leitete er das Institut für Labormedizin des CHUV, war Vizedekan der Medizinischen Fakultät der UNIL und Mitglied des Vorstands der SAMW. Weitere Informationen: www.genomic-medicine-cerc.online oder <https://bqc19.ca>

online oder <https://bqc19.ca>

Ein aktuelles Beispiel: COVID-19

Durch die internationale Bündelung von Genomdaten konnten zahlreiche Regionen des menschlichen Genoms identifiziert werden, die mit der Empfänglichkeit für COVID-19 und dem Schweregrad der Erkrankung verbunden sind. Insbesondere ist ein Marker auf Chromosom 3, der bei 14% der eurasiatischen Bevölkerung vorliegt, mit einem zwei- bis viermal höheren Risiko eines schweren oder tödlichen COVID-19-Verlaufs assoziiert. Sollten wir bei unseren Patientinnen und Patienten ein Genomprofil erstellen und diese Variante analysieren, um das Risiko einer schweren Erkrankung besser vorherzusagen?

Im Rahmen der Raths-Steiger-Vorlesung auf dem SGAIM-Frühjahrskongress vom 19. bis 21. Mai 2021 gab Prof. Mooser einen genaueren Einblick in das Thema. Teilnehmende können den Vortrag online nachschauen.

Sie haben eine Session am SGAIM-Frühjahrskongress versäumt? Kein Problem mit der «On Demand»-Funktion.

Alle Sessions stehen den Teilnehmenden bis zum 30. Tag nach dem virtuellen 5. Frühjahrskongress der SGAIM in der «On Demand Gallery» zur Verfügung. Sie können also unkompliziert interessante Sitzungen nachschauen, die Sie versäumt haben oder die für Ihre Tätigkeit besonders relevant sind!

Weitere Informationen: www.sgaim.ch/fk21



Redaktionelle
Verantwortung:
Claudia Schade, SGAIM

Korrespondenz:
Claudia Schade
Kommunikationsverantwortliche und stellvertretende Generalsekretärin
Schweizerische Gesellschaft für Allgemeine Innere Medizin (SGAIM)
Monbijoustrasse 43
Postfach
CH-3001 Bern
[claudia.schade\[at\]sgaim.ch](mailto:claudia.schade[at]sgaim.ch)