

## 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 Kauferstein, 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.

# MERKZETTEL

für das Gespräch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt

Damit Sie viel aus dem Gespräch mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt mitnehmen, empfehlen wir Ihnen, Ihre Beschwerden, aber auch Ihre Behandlungsziele sowie alle Ihre Fragen zu notieren. Wichtig für das Arztgespräch ist eine Liste der **Medikamente oder Nahrungsergänzungsmittel**, die sie derzeit verwenden. Über eventuelle **Allergien und Unverträglichkeiten** sollten Sie Ihre Ärztin/Ihren Arzt ebenfalls immer informieren. Nutzen Sie hierfür unseren Vordruck „Meine Medikations- und Behandlungsübersicht“.

## Meine Beschwerden und/oder Behandlungsziele

---

---

---

## Meine Fragen

---

---

---

## Folgende Themen/Studien möchte ich besprechen

Welches Thema beschäftigt Sie? Was haben Sie z. B. in aktuellen Studien gelesen?

---

---

---

## Notieren Sie die wichtigsten Punkte des Arztgesprächs

So bemerken Sie schnell, ob Sie alles richtig verstanden haben und ob Fragen unbeantwortet blieben

Meine Notizen zum Gespräch am \_\_\_\_\_:

---

---

---

---

---

Weitere Tipps für das Arztgespräch finden Sie unter „Materialien für den Arztbesuch“