

Seite 1/2

## **Citizen Science und Genomforschung: CeMM und MedUni Wien starten wissenschaftliches und kulturelles Pionierprojekt „Genom Austria“**

*(Wien, 25. November 2014) – Das CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin der Österreichischen Akademie der Wissenschaften und die Medizinische Universität Wien starten gemeinsam „Genom Austria“. In der jetzt vorgestellten Pilotphase dieses wissenschaftlichen Pionier- und Bildungsprojektes werden bis Ende 2015 die Genome (das Erbgut) von 20 Freiwilligen sequenziert und deren genetische Daten im Internet öffentlich zugänglich gemacht. Damit möchte Genom Austria anhand konkreter Beispiele ein „Citizen Science Projekt“ starten. Ziel ist es, einen öffentlichen Dialog über die vielfältigen gesellschaftlichen, wissenschaftlichen und kulturellen Aspekte der Genomsequenzierung anzustoßen, der mit der raschen Entwicklung der neuen Technologie Schritt hält. Genom Austria ist Projektpartner im internationalen Netzwerk der Personal Genome Projekte (PersonalGenomes.org).*

Seit der ersten vollständigen Entschlüsselung der menschlichen Erbinformation im Jahr 2001 hat sich die Technologie der Genomsequenzierung rasant entwickelt. Das Genom des Menschen – auch Erbgut genannt – besteht aus vielen tausend Genen und drei Milliarden einzelner „Buchstaben“, die gemeinsam betrachtet so einmalig wie ein Fingerabdruck sind. Während die Sequenzierung des ersten menschlichen Genoms ein globales Wissenschaftler-Team und zehn Jahre Arbeit erfordert hat, ist es heute dank neuer Technologie realistisch, viele persönliche Genome zu deutlich geringeren Kosten zu sequenzieren. Daher ist das sogenannte Next Generation Sequencing aktuell auf dem Sprung zur Alltagstechnologie.

### **Öffentlicher Dialog über Erbgutsequenzierung**

In Österreich ist diese Technologie aktuell noch nicht sehr verbreitet. Die Öffentlichkeit hat sich mit dem Verfahren und den Informationen, die man aus dem Genom lesen kann, bisher kaum beschäftigt. Genom Austria will hier das Eis brechen und mit dem „Citizen Science Projekt“ einen wichtigen Beitrag leisten, um Bewusstsein für die Möglichkeiten und Konsequenzen der Erbgutsequenzierung zu schaffen. Es soll eine öffentliche Diskussion darüber stattfinden, welche Informationen sich aus unseren Genen ablesen lassen und auf welche zukünftigen Entwicklungen sich die Gesellschaft vorbereiten muss. Genome sind nicht nur ein Thema der Medizin, sie betreffen viele Teile des Lebens, wie etwa die Philosophie, die Ethik, die Geschichte oder die Soziologie. Sie gehören zum Kulturgut der Gesellschaft und jedes Einzelnen.

Freiwillige TeilnehmerInnen, die ihr Genom im Rahmen des Projektes sequenzieren lassen und die Daten zur Verfügung stellen, haben eine Pionierrolle. Personen, die an einer Teilnahme interessiert sind, können sich auf der Website von Genom Austria informieren. Sie müssen einen Verständnistest absolvieren, bevor sie sich vorregistrieren<sup>1</sup> können. Aus allen registrierten TeilnehmerInnen werden 20 Personen ausgewählt und zur vollständigen Genomsequenzierung eingeladen. Dafür wird Blut abgenommen oder eine Speichelprobe analysiert.

---

<sup>1</sup> Bei der Teilnahme sollte eine gesundheitliche Motivation nicht im Vordergrund stehen, vielmehr das (wissenschaftliche) Interesse, an einem Citizen Science Projekt teilzunehmen. Der Eingangstest soll sicherstellen, dass sich TeilnehmerInnen der Risiken bewusst sind, und die Entscheidung bewusst getroffen wird. Das Einverständnis kann jederzeit zurückgenommen werden. TeilnehmerInnen können eine genetische Beratung in Anspruch nehmen.



Seite 2/2

Nach entsprechender Diskussion der Ergebnisse und expliziter Zustimmung werden dann auf der Website [www.genomaustria.at](http://www.genomaustria.at) die Rohdaten der Sequenzierung und Genotyp-Informationen, eine Zusammenfassung der wissenschaftlichen Interpretation der Daten sowie grafische Darstellungen dazu veröffentlicht. In weiterer Folge können ergänzend Fragebögen zu Lebensstil und Gesundheit beantwortet werden. Genom Austria verfolgt keine diagnostischen oder kommerziellen Zwecke.

### **Begleitendes Bildungs- und Schulprojekt**

Genom Austria steht unter dem Ehrenschatz von Margit Fischer, der Frau des Bundespräsidenten. Begleitet wird die Initiative von einem Bildungs- und Schulprojekt, öffentlichen Vortragsveranstaltungen und Diskussionen, sowie einem Kurzfilmprojekt und Workshops, in denen sich die SchülerInnen im Dialog mit WissenschaftlerInnen mit dem Thema beschäftigen können. Darüber hinaus werden Fortbildungen für LehrerInnen angeboten.

### **International vernetzt**

Internationales Vorbild und Projektpartner ist das Personal Genome Projekt ([www.personalgenomes.org](http://www.personalgenomes.org)), das im Jahr 2005 an der Harvard University gestartet wurde und an dem sich bisher mehr als 3.000 Freiwillige beteiligt haben. Weitere Personal Genome Projekte werden in Kanada und in Großbritannien durchgeführt. Genom Austria ist das erste Sequenzierungsprojekt auf dem europäischen Festland, Projekte in anderen europäischen Ländern sind in Planung.

Das CeMM und die MedUni Wien machen sich die Technik im Rahmen der molekularen Grundlagenforschung zunutze, um die genetischen Ursachen von Krankheiten zu entschlüsseln und die Basis für die Entwicklung zielgerichteter Therapien und den passgenauen Einsatz von Medikamenten zu entwickeln. Künftig wird es für viele Krankheiten medizinisch sinnvoll sein, das Genom der PatientInnen zu sequenzieren und nach krankheitsrelevanten genetischen Veränderungen zu suchen. Mit Genom Austria verbinden CeMM und MedUni das Anliegen, ihre Forschung verständlich zu machen und einen Anstoß zu geben, sich auf allen Ebenen öffentlich mit den Rahmenbedingungen zu befassen.

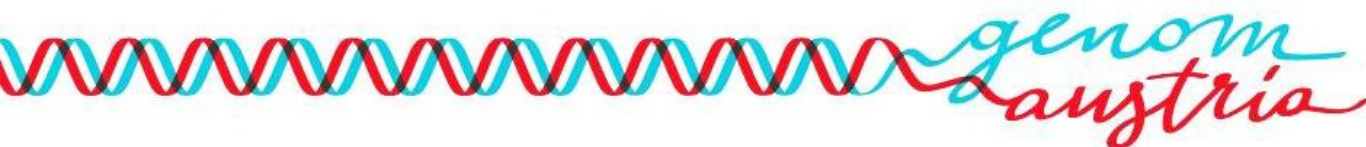
Presse & Öffentlichkeitsarbeit

Eva Schweng

[eschweng@genomaustria.at](mailto:eschweng@genomaustria.at)

+43-1-40160-70051

Download Presseunterlagen: [www.genomaustria.at](http://www.genomaustria.at)



## Interviews zu Genom Austria

Ein wichtiges Ziel von Genom Austria ist der öffentliche Dialog über die Bedeutung von Genen und Genomen für Wissenschaft, Medizin und Gesellschaft. Wir haben daher einige Interviews mit Experten und Mitwirkenden von Genom Austria geführt, die das Projekt aus verschiedenen Perspektiven beleuchten und beurteilen. Wir hoffen, damit einige Denkanstöße zu bieten und freuen uns auf Kommentare und Wortmeldungen von allen interessierten Personen. Die Interviews wurden zwischen Juni und November 2014 geführt.

### Mein Genom unter der Lupe.

#### Interview mit dem Molekularbiologen und CeMM Direktor Giulio Superti-Furga

Giulio Superti-Furga ist der erste Genom-Spender von Genom Austria. Er berichtet davon, wie sich die Analyse seines eigenen Genoms für ihn dargestellt hat.

*Herr Professor Superti-Furga, Sie haben sich als Erster entschieden, Ihr Genom im Rahmen von Genom Austria analysieren zu lassen. Was hat sie dazu motiviert?*

Ich denke, es ist zunächst die Neugier und ein ehrliches Interesse. Die Neugier habe ich als Wissenschaftler: Wahrheitssuche ist unser Beruf und sicherlich auch unsere Berufung. Detektiv zu spielen, Grenzen zu erforschen. Sich dort hin zu wagen, wo der Abgrund des Nicht-Wissen sich vor einem erstreckt, wo man sich als Mensch wie ein Pionier fühlt, und sich gleichzeitig aber sehr winzig und unbedeutend vorkommt. Und dann gibt es auch eine Dosis Narzissmus. Die Versuchung, sich im Spiegel zu betrachten. Vielleicht steht in den Genen, dass ich etwas besonders bin, dass ich eine romantische Herkunft habe, eine glorreiche Zukunft. Als Wissenschaftler weiß ich, dass dies Mumpitz ist, als Mensch und Mann bin ich aber eitel. Und dann gibt es vor allem die Hoffnung. Die Hoffnung, dass diese Initiative die kulturelle Auseinandersetzung mit unseren Genen ins Rollen bringen wird; und dass diese durch neue wissenschaftliche Erkenntnisse der Menschheit helfen wird, langfristig Leid zu vermindern. Ich wollte das Eis brechen, und endlich konkret und nicht abstrakt die Diskussion über unsere genomische Zukunft starten. Es wäre feige, keinen persönlichen Einsatz zu bringen. Das sind meine Gene: was nun?

*Sie haben Ihr Genom bereits vorliegen und haben es sich ausführlich angeschaut. Was gibt es Interessantes zu berichten?*

Anfangs ist man ja ganz aufgeregt, man hofft auf irgendeine Überraschung. Dann ist es eher ernüchternd, denn das allermeiste ist ja unverständlich oder bekannt. Wenn man grob die Gesundheitsgeschichte der Eltern und Großeltern weiß, gibt es meistens nicht viel das uns „umhauen“ würde. Die wichtigste gesundheitsrelevante Erkenntnis ist, dass ich heterozygoter Träger von Beta-Thalassämie bin. Man nennt sie auch Mediterrane Anämie. In der Urzeit hat



diese Mutation in Gegenden mit Malaria einen wichtigen Überlebensvorteil gebracht, wenngleich der reinerbende „Homozygote“ damals gestorben ist. Es ist eine bestimmte Gen-Variante, die typisch ist für Menschen, die von den Sumpfgebieten an der Mündung des Flusses Po in der gleichnamigen Ebene stammen. Ein „Mitbringsel“ aus anderen Zeiten und Gegenden. Es ergibt sich, dass ich als Heterozygot relativ wenig Hämoglobin habe, dass ich eher blass ausschaue und dass ich womöglich nie bei Ausdauersport Spitzenleistungen erbringen werden kann. Nur: Ich wusste es alles schon, weil man das auch aus dem Blutbild vermuten und dann gezielt feststellen kann.

*Hat die Kenntnis Ihres Genoms Sie persönlich beeinflusst? Leben Sie gesünder? Denken Sie anders über sich?*

Ja, nach der Ernüchterung kommt die Freude. Man fühlt sich entschlüsselt, aufgeklärt und fast „geläutert“. Als Mensch erkannt zu werden und als Unikat bestätigt. Die Auseinandersetzung „Wer bin ich? Ich bin ja mehr als meine Gene!“ bekommt eine ernsthaftere, konkretere Dimension. Man hat keine Ausreden mehr, sich existentiellen und philosophischen Fragen zu stellen. Man fühlt sich auch als Teil der Geschichte und Erbe all der Vorfahren die aus Adam und Eva sich in der Welt verbreitet haben und sich dann in einen bestimmten paläo-geo-historischen Mix in meinen Genen wiederfinden. Man fühlt sich mehr Mensch, mehr verbunden, mehr verbrüdet.

*Sie haben zugestimmt, dass Ihre Genomdaten auf der Webseite von Genom Austria veröffentlicht werden. Haben Sie keine Angst, dass jemand diese Daten missbrauchen könnte?*

Es wäre denkbar, aber wozu? Ein unbekanntes Kind von mir? Ein neuer Cousin? Um mich versicherungstechnisch oder arbeitsrechtlich zu diskriminieren? Ich glaube, dass mein größtes Gesundheits-Risiko mit meinem relativ hohen Körpergewicht und dem relativ hohen Bluthochdruck verbunden ist. Beides ist stark Lebensstil-abhängig und somit ziemlich in meiner Hand. Wenn jemand beim Durchforsten meiner Genomsequenz etwas über mich rausfindet, was ich nicht weiß, freue ich mich. Vielleicht kann ich eine Krankheit verzögern oder wettmachen. Erpressbar bin ich nicht, und die Europäische Grundrechtecharta schützt mich rechtlich vor Diskriminierung.

*Sie sind Wissenschaftlicher Direktor am CeMM Forschungszentrum für Molekulare Medizin und einer der Initiatoren von Genom Austria. Warum ist das CeMM ein geeigneter Ort für dieses Projekt?*

Als unabhängiges Forschungsinstitut, das sich dem Menschen und seinen Krankheiten widmet und sich mitten im größten Forschungsspital der Nation befindet, ist es richtig und natürlich, dass wir die Initiative ergriffen haben, menschliche Genome spezifisch im österreichischen kulturellen Kontext anzuschauen. Die Österreichische Akademie der Wissenschaften (ÖAW), der wir angehören, hat die Aufgabe, sich wichtigen gesellschaftsrelevanten Forschungs- und Technologiefragen zu widmen und dieser Art von Herausforderungen zu stellen. Die notwendige



Interdisziplinarität und der Dialog zwischen Wissenschaft, Medizin, den Sozialwissenschaften und der Technologiefolgeabschätzung sind der ÖAW, um beim Thema zu bleiben, sozusagen in der DNA festgeschrieben. Und durch die Vernetzung mit der Medizinischen Universität Wien und dem AKH ist das CeMM der ideale Ausgangspunkt für Genom Austria. Wir möchten helfen, eine menschenwürdige und patientengerechtere Medizin der Zukunft vorzubereiten und ein gesellschaftlich wichtiges Zukunftsprojekt starten, an dem sich jeder beteiligen, mitdiskutieren oder einfach nur informieren können. Wir werden uns mit unseren Genen auseinandersetzen müssen. Lasst uns anfangen, über die Chancen und Herausforderungen zu reden, statt den Kopf in den Sand zu stecken oder zu sagen: ich bin Gen-frei! Die genomische Revolution hat längst begonnen und geht uns alle an!

*Wie schätzen Sie die langfristige Entwicklung der genomischen Medizin ein? Wie sieht die Situation speziell in Österreich aus? Von welchen neuen Entdeckungen könnten Patienten in Zukunft profitieren?*

Ich denke, die Genomik kann eine patientengerechtere und menschlichere Medizin mit sich bringen. Aus der Forschungsperspektive erwartet man, dass zum Beispiel Medikamente spezifisch werden, also nur dann verabreicht werden, wenn sie tatsächlich die Chance haben zu wirken. Nicht jeder Arzneistoff ist für jede Person geeignet, die Nebenwirkungen sind oft enorm. Und dass wir langfristig vielen Krankheiten auf die Spur kommen werden. Damit es aber nicht nur eine Sache der medizinischen Forschung und der ExpertInnen bleibt, ist es wichtig, dass sich viele Menschen mit Genomen und deren Bedeutung auseinandersetzen und ihren Beitrag leisten, um die richtigen Rahmenbedingungen zu schaffen. Vor allem auch viele junge Menschen. Österreich hat eine spannende, vielfältige, komplexe Kultur und Tradition, gerade bezüglich Kontext-spezifischer Interpretation von Wörtern und bezüglich Berücksichtigung personeller Erfahrungen. Man denke an Ludwig Wittgenstein und Sigmund Freud. Wie bedauerlich und enttäuschend wäre es, wenn man feststellen würde, dass man sich hundert Jahre später bei der Interpretation des eigenen Genoms auf kommerzielle, importierte Massenlösungen verlassen muss. Dass die Verbreitung und Sozialisierung einer der wichtigsten kulturellen und sozialpolitischen Revolutionen ohne kultur-spezifischen österreichischen Einfluss oder ohne kritische aber konstruktive Debatte stattgefunden hat.





## Gene und Gesellschaft.

### Ein Interview mit der Wissenschaftsforscherin Helga Nowotny

Helga Nowotny hat ein Buch über die „gläsernen Gene“ geschrieben. Sie hebt die Einflüsse des Genoms auf unsere Gesellschaft hervor.

*Frau Professor Nowotny, welche Rolle spielen Gene und Genome für unsere Gesellschaft?*

Eine immer größere. Im Jahr 2001 wurde erstmals das menschliche Referenzgenom sequenziert, im Jahr 2014 sind es mehrere Tausend menschlicher Genome. Eines der Forschungsziele ist die personalisierte Medizin, d.h. auf den einzelnen zugeschnittene Therapien zu entwickeln, besonders bei der Krebsbehandlung. Im Bereich der Infektionskrankheiten können neue Viren und Bakterien, die immer wieder auftreten, schnell erkannt werden. Vor allem erhofft sich die Forschung neue Erkenntnisse und Behandlungsmöglichkeiten durch genetische Analysen und deren Zusammenwirken mit individuellen Lebens- und Umwelteinflüssen zu gewinnen. Es ist nicht übertrieben vom 21. Jahrhundert als dem Jahrhundert der Biologie zu sprechen, in der das Genom und das was wir über die Genregulierung lernen eine zentrale Rolle spielen.

*Ihr Buch „Die gläsernen Gene“ untersucht die Frage, wie sich der Mensch im Zeitalter der Biologie und Biotechnologie neu definiert. Sie zitieren dort auch Alex Mauron: „Das Genom wurde zum säkularen Äquivalent der Seele.“ Geht das nicht etwas zu weit?*

Das Zitat soll zum Nachdenken anregen. Über viele Jahrhunderte hinweg sahen die Menschen in der Seele ihr spirituelles Selbst, also ihre Identität. Das Genom drückt die Einzigartigkeit jedes Menschen auf biologischer Basis aus, ganz so wie es die Seele im Religiösen tat. Gleichzeitig werden aber auch Beziehungen zu anderen Menschen sichtbar, etwa zu denen, die an derselben genetisch mitbedingten Krankheit leiden oder wenn nahe und ferne Verwandtschaftsbeziehungen auftauchen. Ich finde, dass dadurch ein spannendes Verhältnis zwischen dem Individuum in seiner Einmaligkeit und der Kollektivität hergestellt wird, die letztlich die gesamte Menschheit umfasst.

*Genom Austria ist ja nicht nur ein Forschungsprojekt, sondern es hat sich auch die Bildung und den öffentlichen Dialog auf die Fahnen geschrieben. Warum sollte man sich überhaupt auskennen mit Genen und Genomen?*

Es wird deutlich, dass die Menschen in ihrer Einmaligkeit genetisch verschieden und dennoch einmalig sind. Dadurch werden Diskriminierung und Rassenphantasien in ihrer Absurdität sichtbar. Vor allem aber sollte die Bevölkerung mit dem letzten Stand der Forschung vertraut gemacht werden. Der „genetische Blick“ wird etwa die Medizin der Zukunft entscheidend prägen. Es ist daher wichtig zu sehen, dass die Gene nicht unser Verhalten determinieren, sehr wohl aber Risikofaktoren signalisieren können, auf die man vorbeugend reagieren kann.



*Schaffen wir mit der Genom-Sequenzierung eine wissenschaftliche oder pseudowissenschaftliche Grundlage für Diskriminierung und Rassismus?*

Das Gegenteil ist der Fall. Jeder Mensch ist eine genetische „Mischung“, geprägt durch Gene, Geschichte und Kultur. Dank der Paläogenomik, also der genetischen Analyse von oft winzigen Knochenteilen oder Haaren unserer vor Jahrtausenden lebenden Vorfahren, wissen wir heute, dass 3-5% unserer Gene mit denen der Neandertaler ident sind, was aber nicht auf Menschen in Afrika zutrifft, da die Neandertaler dort nicht hin kamen. Es werden weitere, faszinierende Erkenntnisse der Wanderbewegungen unserer Vorfahren entstehen und solcherart ein neues Bewusstsein über unsere gemeinsame Herkunft und Geschichte schaffen.

*Und wie ist die rechtliche Situation? Die Genom-Daten werden zwar normalerweise ohne Namen veröffentlicht, aber wie bei einem Fingerabdruck sind unter Umständen Rückschlüsse auf die Person möglich. Könnte eine Versicherung oder der Arbeitgeber kündigen, wenn die Genom-Daten auf ein erhöhtes Krankheitsrisiko hindeuten?*

Rechtlich sind solche Diskriminierungen untersagt. Um das Argument auf die Spitze zu treiben könnte man sagen, dass genetische Daten ausweisen, ob eine Person männlich oder weiblich bzw. dazwischen ist. Bei jeder Frau besteht die Möglichkeit, dass sie schwanger wird, was manchen Arbeitsgebern nicht recht sein mag. Daher gibt es einen rechtlichen Schutz gegen Diskriminierung verschiedenster Art.

*Nachdem wir ausführlich über die Risiken von Genom Austria gesprochen haben – welche Chancen ergeben sich aus Ihrer Sicht für unsere Gesellschaft?*

In Österreich war die Ablehnung genetisch veränderter Organismen in der Landwirtschaft besonders hoch, während Interventionen im Gesundheitsbereich weitgehend akzeptiert werden. Bei der Ablehnung der GMOs spielen die Interessen der Agrarkonzerne eine große Rolle. In den USA gibt es bereits etliche Anbieter für kommerzialisierte genetische Diagnosen, oft ohne begleitende Beratungsangebote. Die Gesellschaft muss daher wissen, dass genetische Datenbanken für die zukünftige Gesundheitsvorsorge sehr wichtig sind. Es muss Sorge getragen werden, dass diese im öffentlichen Bereich bleiben und für alle mit den entsprechenden Angeboten zugänglich sind.



## **Was steht in unseren Genen?**

### **Ein Interview mit Genomforscher und Genom Austria Projektleiter Christoph Bock**

Christoph Bock führt die Genom-Sequenzierung und Analyse für Genom Austria durch. Er interessiert sich besonders für das Zusammenspiel von Genen und Umwelt.

*Herr Dr. Bock, worum geht es bei Genom Austria?*

Die Genomsequenzierung ist eine revolutionäre Technologie. Sie verändert, wie wir Krankheiten diagnostizieren und behandeln. Genome sind aber nicht nur ein medizinisches Thema. Das Wissen um unser Genom könnte auch beeinflussen, wie wir über unsere Herkunft denken und unsere Zukunft gestalten. Genom Austria möchte erproben, welche Veränderungen, welche Chancen und welche Risiken die Genomsequenzierung für Wissenschaft und Gesellschaft mit sich bringt. Dies soll nicht hinter den verschlossenen Türen einer Universität oder einer privaten Firma passieren – sondern öffentlich, transparent und frei von kommerziellen Interessen, dafür aber im offenen Dialog mit der Gesellschaft. Im ersten Jahr wird Genom Austria das persönliche Genom von 20 freiwilligen TeilnehmerInnen sequenzieren, analysieren und mit der Öffentlichkeit teilen. Diese freiwilligen und sorgfältig ausgewählten Pioniere werden selbst ausprobieren, welche Informationen sich aus ihren persönlichen Genomen herauslesen lassen und wie sie damit umgehen. Und sie werden die Öffentlichkeit an ihren Erfahrungen teilhaben lassen.

*Wie funktioniert eine persönliche Teilnahme bei Genom Austria?*

Genom Austria ist offen für freiwillige Teilnehmerinnen und Teilnehmer, wobei im ersten Jahr aus Kostengründen nur 20 Pioniere für eine Genomsequenzierung ausgewählt werden können. Interessenten können sich auf der Webseite [genomaustria.at](http://genomaustria.at) über das Projekt informieren und per Kontaktformular ihr Interesse anmelden. Sie können dann ausgewählt und eingeladen werden, sich als TeilnehmerInnen von Genom Austria zu registrieren. Dazu müssen sie die Informationsunterlagen von Genom Austria lesen, dazu einen kurzen Verständnistest absolvieren und die Bereitschaft mitbringen, ihr persönliches Genom mit der Öffentlichkeit zu teilen. Die registrierten TeilnehmerInnen werden nach und nach zur Genomsequenzierung eingeladen. Dazu wird eine Blutprobe oder eine Speichelprobe genommen, aus der genomische DNA extrahiert wird. Die Genomsequenzierung läuft dann technisch so ab, dass DNA-Fragmente auf einer speziellen Glasplatte befestigt und unter einem automatischen Mikroskop kopiert werden. Aus Millionen Mikroskop-Fotos wird das persönliche Genom zusammengesetzt und im Vergleich mit anderen Genomen analysiert. Dem Teilnehmer bzw. der Teilnehmerin werden die Genomdaten zusammen mit einer vorläufigen Analyse zur Verfügung gestellt. Wenn sie sich selbst ein Bild gemacht haben und weiterhin einverstanden sind, beauftragen die TeilnehmerInnen Genom Austria mit der Veröffentlichung ihrer Daten. Selbstverständlich ist es dabei jederzeit möglich, professionelle genetische Beratung zu erhalten oder sich ganz aus dem Projekt zurück zu ziehen.





*Was wird mit den Daten passieren, die Genom Austria sammelt? Rechnen Sie mit einem konkreten Nutzen für die TeilnehmerInnen und für die Gesellschaft?*

Alle von den TeilnehmerInnen freigegebenen Daten werden auf der Genom Austria Webseite veröffentlicht und sind damit frei für jeden zugänglich. Die Genome der ersten beiden PionierInnen finden Sie bereits auf unserer Webseite: [genomaustria.at](http://genomaustria.at). Diese Offenheit und Öffentlichkeit ist das Besondere von Genom Austria: Wir wollen die Genomdaten der freiwilligen TeilnehmerInnen nicht wegschließen, sondern sie zugänglich und greifbar machen. Denn dann können sich die Menschen selbst ein Bild machen, wie ein Genom aussieht, was darin geschrieben steht und wie schwierig es zu lesen ist. Dies kommt auch der Gesellschaft zugute: Wenn wir uns gemeinsam mit Genomen beschäftigen und ihre Bedeutung verstehen, dann können wir die Zukunft dieser Technologie aktiv gestalten, Möglichkeiten nutzen und Risiken vermeiden. Die TeilnehmerInnen sind also Pioniere einer Zukunftstechnologie. Sie tragen aktiv zum wissenschaftlichen Fortschritt und zum gesellschaftlichen Dialog bei. Und vielleicht lernt sich der eine andere Teilnehmer durch den Blick in sein Genom auch selbst ein bisschen besser kennen.

*Sie haben vor einigen Jahren an der Harvard University geforscht und sind dort mit dem Personal Genome Project in Berührung gekommen. Wie können wir in Österreich von den internationalen Erfahrungen mit dem Thema Genomsequenzierung profitieren?*

Interessanterweise sind in der Genomforschung zwar die USA führend, aber bei der medizinischen Nutzung von Genomdaten liegt Großbritannien international vorn. Großbritannien hat nämlich ein komplett steuerfinanziertes Gesundheitssystem, so dass die Kosten der Genomsequenzierung eher als in anderen Ländern als eine langfristige Investition in die Vorsorge und die Gesundheit der Bevölkerung gesehen wird. Dagegen ist die Genomsequenzierung in den USA ein Service, den man sich von privaten Firmen für teures Geld kaufen kann. An diesem Beispiel wird deutlich, dass jede Gesellschaft ihren eigenen Weg finden muss, wie sie auf längere Sicht mit den Möglichkeiten der Genomsequenzierung umgehen möchte. Genom Austria wird diesen gesellschaftlichen Dialog anregen und dabei auch Verbindungen zu den Erfahrungen aus anderen Ländern schaffen.

*Wie sieht denn ganz konkret die internationale Zusammenarbeit bei Genom Austria aus?*

Genom Austria ist ein eigenständiges, österreichisches Projekt, das am CeMM und an der MedUni Wien angesiedelt ist. Genom Austria ist außerdem Mitglied des Global Network of Personal Genome Projects (<http://personalgenomes.org>). Das Konzept der offenen und öffentlichen Sequenzierung persönlicher Genome baut nämlich auf dem Personal Genome Project der Harvard University auf, das im Jahr 2005 gegründet wurde. Weitere internationale Partner von Genom Austria sind das Personal Genome Project Canada (University of Toronto) und das Personal Genome Project UK (University College London) sowie die gemeinnützige PersonalGenomes.org Stiftung. Mit diesen Projektpartnern gibt es eine enge Zusammenarbeit,



zum Beispiel bei den Informationsmaterialien für die TeilnehmerInnen, bei der Interpretation der Daten und bei der Begleitung durch ExpertInnen in den Bereichen Bioethik und Soziologie.

*Sagen Sie uns bitte – was steht in unseren Genen?*

Was steht in unseren Genen? Wer eine Art biologisches Horoskop erwartet, wird wahrscheinlich enttäuscht sein. In unserem Genom ist nicht programmiert, welchen Beruf wir ergreifen, wen wir heiraten oder gar, wann wir sterben müssen. Trotzdem wird unser Leben ganz wesentlich durch unsere Gene beeinflusst – nicht schicksalhaft, sondern eher statistisch. Aus dem Vergleich von eineiigen und zweieiigen Zwillingen wissen wir, dass ganz alltägliche Dinge – wie viel wir essen, ob wir rauchen, und ob wir oft erkältet sind – zu einem erheblichen Grade erblich sind.

Wissenschaftler haben auch schon Gene gefunden, die im Durchschnitt unseren Kaffeekonsum erhöhen oder unser Diabetes-Risiko verringern. Allerdings sind diese Unterschiede oft sehr klein und nur messbar, wenn man viele Menschen vergleicht. Es wird also noch einige Zeit dauern, bevor wir unser Genom wirklich verstehen. Auch deswegen interessiere ich mich persönlich ganz besonders für die Genomforschung: Ein weißer Fleck auf der Landkarte, eine neue, eine genetische Anatomie, die es zu kartieren und zu verstehen gilt!

## **Gene und Genome in der Medizin.**

### **Interview mit dem Arzt und Genetiker Michael Speicher**

Michael Speicher berät als Humangenetiker Familien mit genetischen Erkrankungen. Er erläutert die Rolle von Gentests und Genomanalysen in der Medizin.

*Herr Professor Speicher, Sie sind Facharzt mit dem Schwerpunkt medizinische Genetik. Warum unterstützen Sie Genom Austria?*

Unser Wissen über das menschliche Genom ist sehr lückenhaft. Wir wissen heute, dass das menschliche Genom eine erstaunliche Variabilität aufweist und sich von einem zu nächsten Individuum erheblich unterscheiden kann. Wir können aber nur begrenzt einstufen, welche der Varianten Krankheiten verursachen und welche harmlos sind, also für die betroffene Person keinerlei Konsequenzen hat. Genom Austria ist eine unabdingbare Voraussetzung das Verständnis des menschlichen Genoms zu verbessern, sodass wir mit Hilfe von Genom Austria unseren Ratsuchenden eine optimale Beratung und gegebenenfalls genetische Testung anbieten können.

*Welche Krankheiten sind eigentlich genetisch bedingt?*

Es gibt unterschiedliche Formen von genetisch bedingter Krankheiten. Einige werden durch Veränderungen in einem Gen und andere durch das Zusammenspiel von Veränderungen in mehreren Genen, zum Teil zusätzlich auch durch Umweltfaktoren, verursacht. Andere Erkrankungen können durch Störungen der Chromosomen, also der langen Moleküle in unseren Zellen auf denen sich die Gene befinden, verursacht werden. Je nachdem wie diese Veränderungen an die nächste Generation weitergegeben werden, können dann Erkrankungen innerhalb von Familien gehäuft auftreten.

*Wie gehen Ihre PatientInnen mit genetischen Diagnosen um? Wie viel oder wie wenig wollen Ihre PatientInnen überhaupt über ihre Krankheit und ihre Gene wissen?*

Das Interesse unserer Patientinnen und Patienten mehr über Erkrankungen und ihre Gene zu erfahren ist enorm groß. Wichtig ist jedoch, dass vor jedem genetischen Test ein ausführliches Beratungsgespräch stattfindet, in dem die Ratsuchenden über die Aussagekraft, Tragweite und Limitationen der Untersuchung aufgeklärt werden. Wenn ein Test auf eine möglicherweise genetisch bedingte Erkrankung durchgeführt wurde, wird das Ergebnis in einem weiteren Gespräch den Ratsuchenden und gegebenenfalls Angehörigen erläutert und diskutiert. Diese umfangreiche und intensive Betreuung hilft unseren Ratsuchenden bewusst und verantwortungsvoll mit den genetischen Diagnosen umzugehen.



Seite 10/14

*Bisher schauen Sie sich ja meist einzelne Gene an, die direkt mit einer vermuteten Krankheit zusammenhängen. Wie wird sich die Medizin durch die Möglichkeit zur Genomsequenzierung verändern?*

Die Möglichkeit der Genomsequenzierung wird die Medizin drastisch verändern, weil sie zu einem immer besseren Verständnis des Beitrages des Erbgutes zu Erkrankungen führen wird. Die Diagnose von zahlreichen genetisch bedingten Erkrankungen, insbesondere der komplexen Formen, wird vereinfacht werden. Wir werden Risikogruppen besser definiert können, was wiederum verbesserte Präventivmaßnahmen erlauben wird, die verhindern sollen, dass Erkrankungen erst ausbrechen. Weiters wird die Genomsequenzierung neue therapeutische Ansätze erlauben.

*Besteht nicht die Gefahr, dass Sie viele neue Krankheiten diagnostizieren, sie aber dann nicht sinnvoll behandeln können?*

Es ist richtig, dass es für viele genetisch bedingte Erkrankungen zurzeit noch keine effizienten Behandlungsformen gibt. Je besser wir aber unser Genom mit all seinen Variationen verstehen, desto größer wird die Wahrscheinlichkeit, dass aus diesem verbesserten Verständnis auch neue Therapien abgeleitet werden können. In den letzten Jahren hat es vielversprechende Entwicklungen gegeben bei denen Therapien speziell aufgrund von Charakteristika des Genoms betroffener Personen ausgewählt und eingesetzt wurden.

*Genom Austria ist ja in erster Linie ein Forschungs- und Bildungsprojekt. Welchen Nutzen könnte das Projekt darüber hinaus für die medizinische Genetik in Österreich haben?*

Genom Austria wird unser Wissen über die Variabilität und das Erbgut der Bevölkerung Österreichs drastisch erweitern. Dies wird uns erlauben, besser einzustufen welche dieser zahlreichen Varianten harmlos sind und welche zu Krankheiten und Merkmalen des Menschen, die wir als „Phänotyp“ bezeichnen, beitragen.

## **Ethische Überlegungen zu Genom Austria. Interview mit der Bioethikerin Christiane Druml**

Christiane Druml setzt sich für ethische und verantwortungsvolle Forschung ein. Sie betont die Wichtigkeit des Selbstbestimmungsrechts der TeilnehmerInnen.

*Frau Dr. Druml, wir bringen unseren Kindern bei, dass sie nicht all ihre privaten Partyfotos im Internet posten sollen. Ist es da überhaupt ethisch vertretbar, wenn die TeilnehmerInnen von Genom Austria ihre Genom-Daten öffentlich machen?*

Natürlich raten wir unseren Kindern, private Informationen und Partyfotos nicht leichtfertig im Internet zu posten. Bei der Veröffentlichung von Genom-Daten im Rahmen von Genom Austria verhält es sich hingegen ganz anders: Hier geht es um gutinformierte, wohlüberlegte und wohlbegründete Teilnahme an einem wichtigen Forschungsprojekt. Die medizinische Forschung hat sich in den letzten 50 Jahren entscheidend verändert. Wenn früher das „Humanexperiment“ im Mittelpunkt der Erkenntnis stand, das oft mit massiven Eingriffen in den menschlichen Körper einherging, ist der Großteil der heutigen Forschungsprojekte mit nur geringem körperlichen Risiko verbunden, dafür mit dem Gewinn von großen Datenmengen. Das bedarf natürlich anderer Regeln. Um diese großen Datenmengen besser interpretieren zu können und daraus zu lernen, brauchen wir Forschungsprojekte wie dieses. Es geht darüber hinaus aber auch um die Einbeziehung von Patienten, um ein starkes Selbstbestimmungsrecht und eine Mitsprache. Das ist ein innovativer Weg in der medizinischen Forschung.

*Sie sind Bioethikerin und begleiten Genom Austria aus dieser Perspektive. Worauf achten Sie besonders, um sicherzustellen, dass dieses Projekt höchsten ethischen Standards gerecht wird?*

Ich achte darauf, dass alle formalen Kriterien, die wir vor Beginn eines Forschungsprojektes beachten müssen, erfüllt werden. Das heißt, dass alle Gesetze eingehalten werden, und dass auch die zuständige Ethikkommission, die das Projekt begutachten muss, befasst wird und ein uneingeschränkt zustimmendes Votum abgibt. Sehr wichtig ist mir, dass die schriftliche Aufklärung der Teilnehmer auch für Laien gut verständlich ist.

*Für die Teilnahme an Genom Austria muss man eine Einverständniserklärung unterschreiben und sogar einen kurzen Verständnistest bestehen. Warum so kompliziert?*

Dieses umfangreiche Verfahren dient dazu, dass sichergestellt ist, dass alle Teilnehmer ihre freiwillige Zustimmung nur nach vollständiger Abwägung von Für und Wider geben und somit wirklich eine Teilnahme wollen.





*Die freie und freiwillige Entscheidung für oder gegen eine Teilnahme ist also aus ethischer Sicht sehr wichtig. Aber können die TeilnehmerInnen überhaupt eigenständig über ihre Genome entscheiden? Müssten nicht eigentlich alle Verwandten mitreden dürfen?*

In allererster Linie geht es um einen selbst – um eine eigenständige Teilnahme an dem Projekt. Es kann aber auch Situationen geben, in denen die Auswirkungen auf unmittelbare Familienmitglieder beachtlich sind. Wir raten daher allen, die an einer Teilnahme interessiert sind dazu die möglichen Auswirkungen mit ihren unmittelbaren Angehörigen vorab und während der Studie zu besprechen.

*Gibt es Personen oder Personengruppen, denen Sie von einer Teilnahme an Genom Austria abraten würden?*

Ich rate all jenen ab, die selbst nach umfassender Information und Aufklärung über das Projekt Zweifel haben, oder unsicher sind, ob sie teilnehmen sollen.

*Was sind aus Ihrer Sicht die wichtigsten Kritikpunkte an Genom Austria, und wie würden Sie einem Kritiker antworten?*

Ich persönlich unterstütze das Projekt vollinhaltlich – sonst würde ich nicht zugestimmt haben, ein Teil davon zu sein!

Der wichtigste Kritikpunkt des Projektes – die fehlende Anonymität - ist gleichzeitig auch der wichtigste Inhalt des Projektes, nämlich die Veröffentlichung der persönlichen Gesundheitsdaten der Teilnehmer.

## **Personal genomes around the world.**

### **Interview with the American geneticist George Church**

George Church hat schon 2005 das Personal Genome Project in Harvard initiiert. Er hebt die Wichtigkeit frei verfügbarer Genomdaten hervor.

*Mr. Church, what is so revolutionary about the "personal genomics revolution"? Do you really think that DNA sequencing technology is going to change people's lives?*

Sequencing is already impacting hundreds of highly predictable and actionable deleterious DNA variations - via carrier screening, fetal DNA in maternal blood, developmental delay, surgically preventable adult cancers. All of us are at risk, whether or not we have family history.

*You initiated the Personal Genome Project at Harvard in 2005 and you were among the first human beings who got their genome sequenced. How did it feel to be a pioneer? And did you learn anything new?*

The Harvard IRB requested that I test the waters first. This resulted in more gentle punch biopsies and simpler trait questionnaires. I learned that I was at very low risk for senile dementia (a relief to my family since my father died of this). I also am at risk for a lung disease requiring avoidance of environmental irritants.

*The Personal Genome Project uses concepts that are quite different from traditional medical research – for example open access rather than secrecy, personal freedom instead of paternalistic protection, and lobbying against data abuse rather than data protection. Why such a radical move? And did it work?*

While many researchers disingenuously pretend that they can share data at various levels of privacy, the reality is that data leaks are common and personal data are identifiable. Research participants should be educated and tested about this as likely (not unlikely) and recruited with the assumption of full openness. People requiring assurance of privacy were being put at unnecessary risk as long as there are individuals available not requiring such. In addition, research is greatly hampered by such (false securities) or similar proprietary limitations on sharing. Is PGP sharing working? YES. It is spreading rapidly and is the only way for many purposes like the NIST-FDA standards.

*The Personal Genome Project at Harvard is running already for almost a decade and has close to 3,500 participants. Please tell us about your experiences so far. Why are people joining? What do they find out about themselves? Have there been any good or bad surprises?*

People join to help and be helped on whatever afflicts their family. Or to share their genetic superpower. We are not providing a service and these are early days, but still people learn useful news. Like one who found a JAK2 clotting mutation and now takes aspirin daily. PGP volunteers



Seite 14/14

are so engaged in trait data collections especially at the annual events. This level of participatory medicine is amazing, inspiring.

*You have recently founded the non-profit charity PersonalGenomes.org, in order to extend the idea of the Personal Genome Project beyond Harvard University and Boston. Can you tell us a bit more about this Network of Personal Genome Projects, of which Genom Austria is also a part?*

We want to capture vast genetic and environmental variations. Like Wikipedia, we can leverage local knowledge of languages, laws, customs, family trees, fundraising, etc.

*Genome sequencing is now commercially available for those who can afford it, even as a diagnostic test. Why would we still need non-profit personal genome projects run by academic centers?*

People who already have data and are willing to share are a growing and vital component of PGP. The academic centers are needed to integrate and evaluate trait data and algorithms as they emerge for precision medicine.

Presse & Öffentlichkeitsarbeit  
Eva Schweng  
[eschweng@genomaustria.at](mailto:eschweng@genomaustria.at)  
+43-1-40160-70051

Download Presseunterlagen: [www.genomaustria.at](http://www.genomaustria.at)