

Genomdaten

Chancen und Risiken für Medizin und Gesellschaft

Prof. Dr. Michael Baudis

Seniorenuniversität Winterthur 2024-04-10

1992



UNIVERSITÄT
HEIDELBERG
ZUKUNFT
SEIT 1386



Heidelberg

Medizinstudium | Doktorarbeit in Molekularer Zytogenetik @ DKFZ | Assistenzarzt in Hämatologie/ Onkologie | Studienbetreuung und Datensammlung

2001

Stanford
University



Stanford

Postdoktorat in Hämatopathologie | molecular Molekulare Mechanismen der Leukämieentstehung | Transgene Modelle und Molekulare Profilierung | Progenetix Genomdatenbank

2003



Gainesville

Assistenzprofessur in Paediatrischer Onkologie | Molekulare Mechanismen der Leukämieentstehung | Bioinformatik für Tumorgenomik

2006



Aachen

Forschungsgruppenleiter in Genetik | Genomische Arrays für Diagnose syndromischer Erkrankungen | Deskriptive Analyse von CNV -Mustern in Tumoren

2007



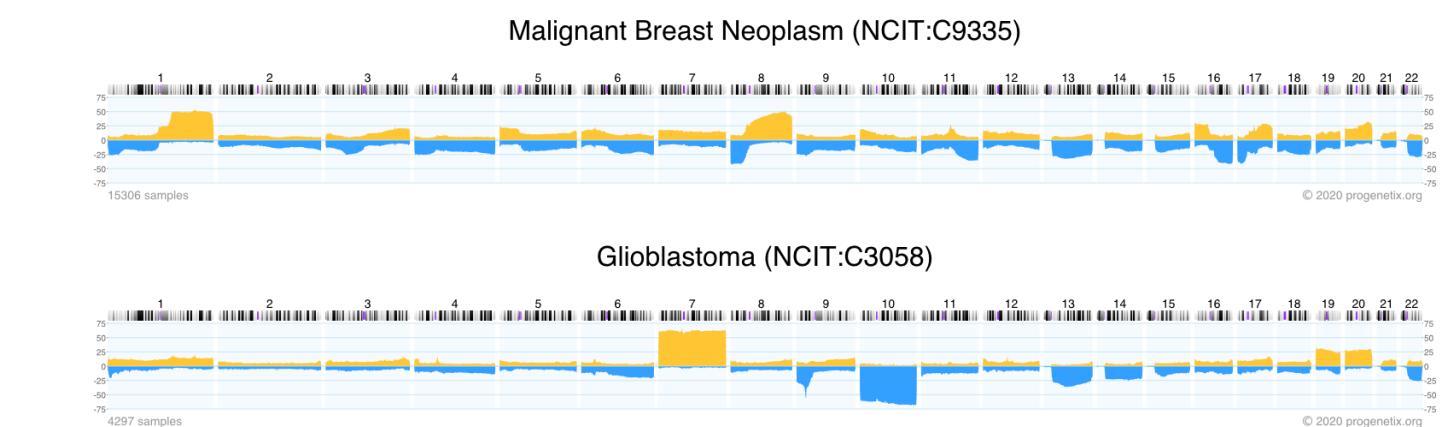
Zürich

Professor für Bioinformatik @ DMLS (2015) | Systematische Analyse von Tumorgenomdaten | Datenbanken und Software | *Progenetix, cancercelllines & arrayMap* Websites | GA4GH | SPHN | ELIXIR

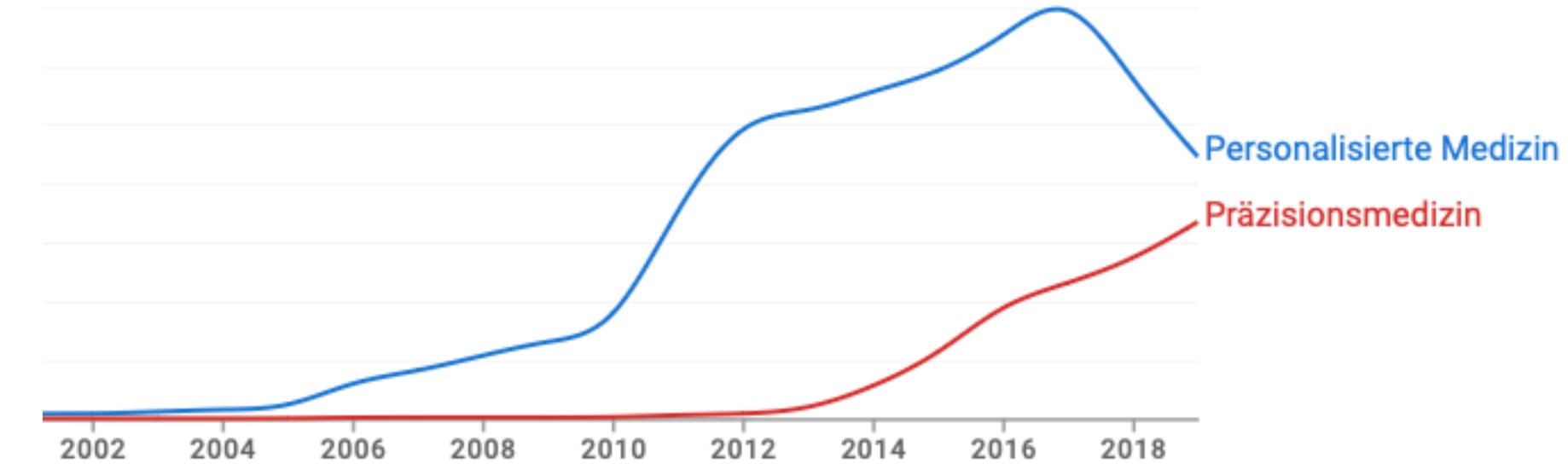
Theoretische Zytogenetik und Onkogenomik

... Prof. Baudis' Gruppe an der Universität Zürich*

- Muster struktureller Genomveränderungen in Krebsgenomen, mittels bioinformatischer Analysen grosser Datensätze
- Genomische Referenzdatenbanken
- Bioinformatische Programme
- Entwicklung von Datenstandards
- "Botschafter" für Offene Forschungsdaten



Begriffsbestimmung



Personalisierte Medizin

Diagnostik und Therapie unter Berücksichtigung multipler Fakten spezifisch für den individuellen Patienten

Präzisionsmedizin

Diagnostik und Therapie mit Einbeziehung individueller **molekularer** Eigenschaften, insbesondere **genomischer Varianten**

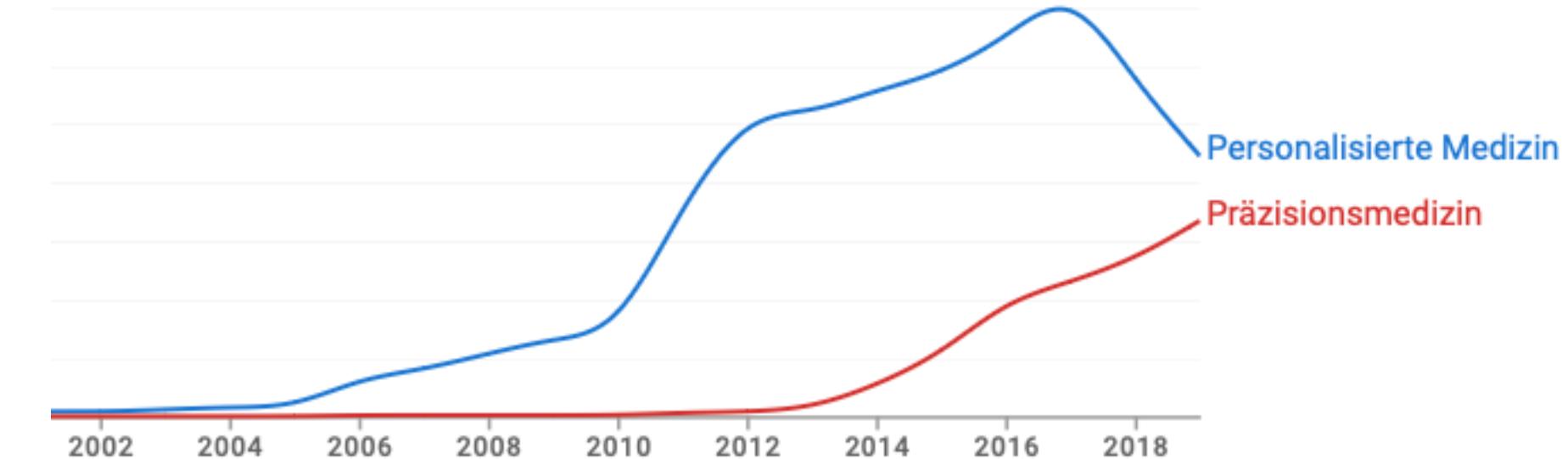
Genetik

Lehre von der Vererbung von Eigenschaften

Genomik

Wissenschaft der genetischen Zusammensetzung und Veränderungen von Organismen und ihren Zellen

Begriffsbestimmung



Personalisierte
Medizin

Diagnostik und Therapie
Berücksichtigung
spezifisch für den
Patienten

Medizin

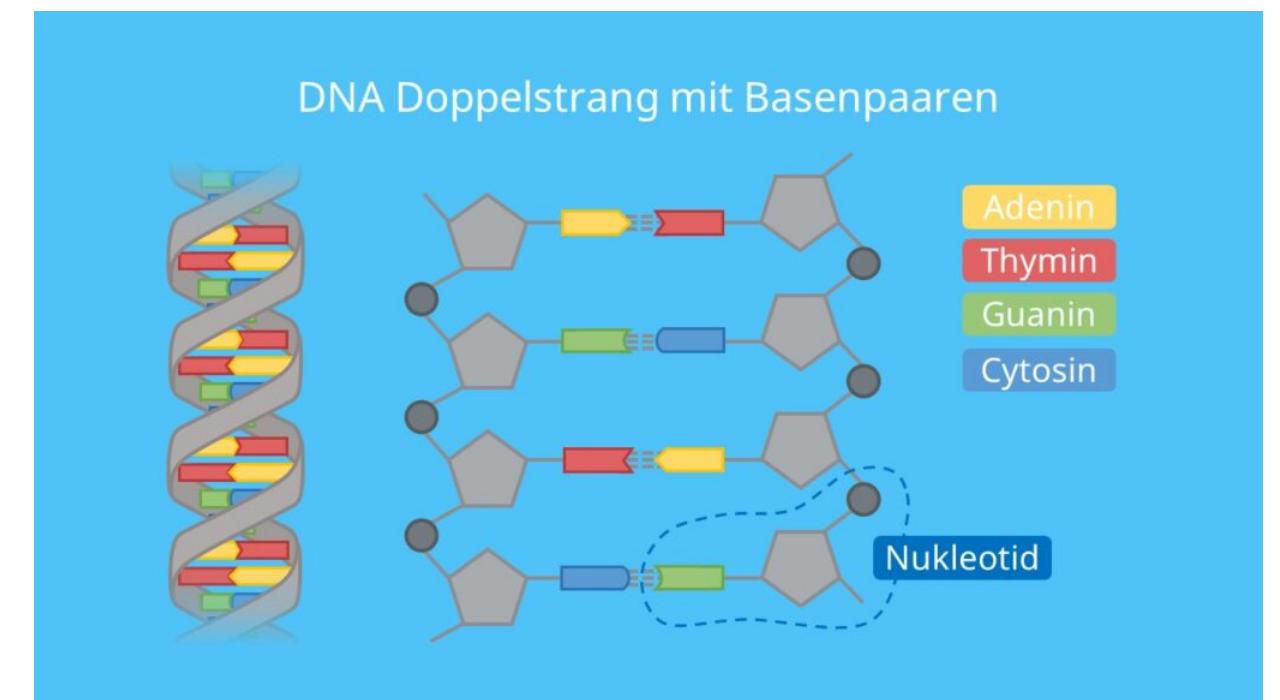
mit Einbeziehung
Eigenschaften,
oder Varianten

Medizin war schon immer sowohl personalisiert als auch präzise - Im Rahmen des Standes der Wissenschaft und der ärztlichen Fähigkeiten. Neu ist der Stellenwert genomicscher Informationen.

Lehre von der Veränderungen von Genen

Lehre von den Veränderungen von Genen

Genomische Daten verwendet man für ...



Präzisionsmedizin

- Diagnose seltener Erkrankungen
- Medikamentenverträglichkeit und Wechselwirkungen
- Risikoadaptierte Therapie in der Onkologie
- Medikamente gegen spezifische molekulare Veränderungen

"Lifestyle"

- Genealogie
- Populationszugehörigkeit
- Einschätzung individueller Fähigkeiten und Risiken (Ernährung, Leistungsfähigkeit ...)

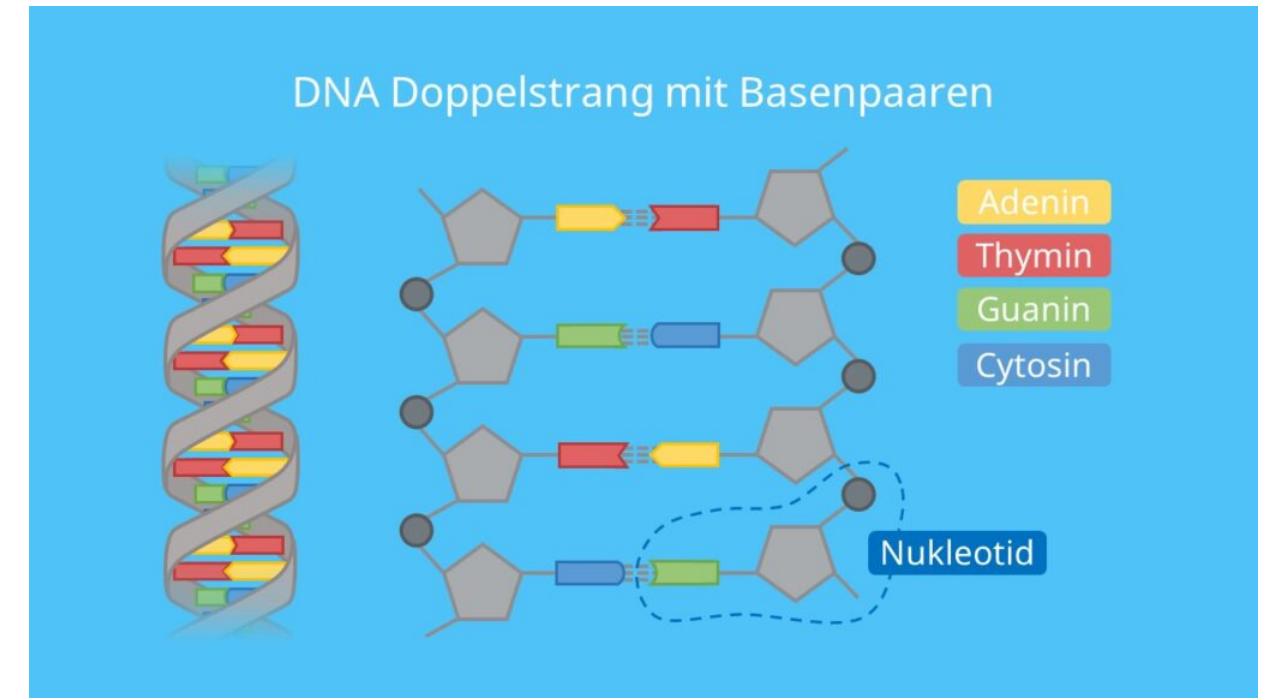
Grundlagenforschung

- Verständnis molekularer Prozesse in Organismen
- Erblichkeit und Vererbung in Keimbahn und zellulären Systemen
- Paläoanthropologie und Evolution

Identifikation

- Auswertung forensischer Spuren
- Vaterschaftstests
- Identitätsnachweis (potentiell, auch digital...)

Genomische Daten verwendet man für ...



Quelle: studyflix.de

Präzisionsmedizin

- Diagnose seltener Erkrankungen
- Medikamentenverträglichkeit und Wechselwirkungen
- Risikoadaptierte Therapie in der Onkologie
- Medikamente gegen spezifische molekulare Veränderungen

"Lifestyle"

- Genealogie
- Populationszugehörigkeit
- Einschätzung individueller Fähigkeiten und Risiken (Ernährung, Leistungsfähigkeit ...)

Grundlagenforschung

- Verständnis molekularer Prozesse in Organismen
- Erblichkeit und Vererbung in Keimbahn und zellulären Systemen
- Paläoanthropologie und Evolution

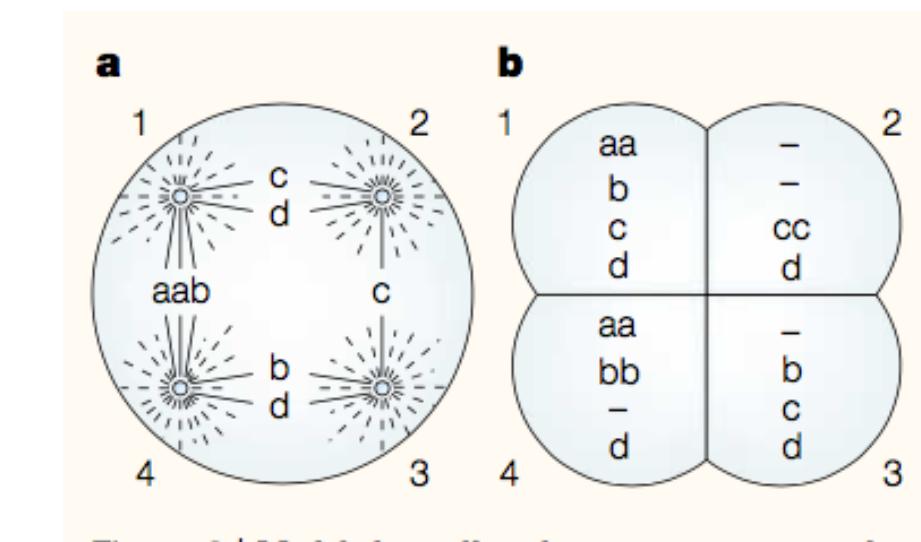
Identifikation

- Auswertung forensischer Spuren
- Vaterschaftstests
- Identitätsnachweis (potentiell, auch digital...)



Zelluläre Vererbung von malignen Eigenschaften

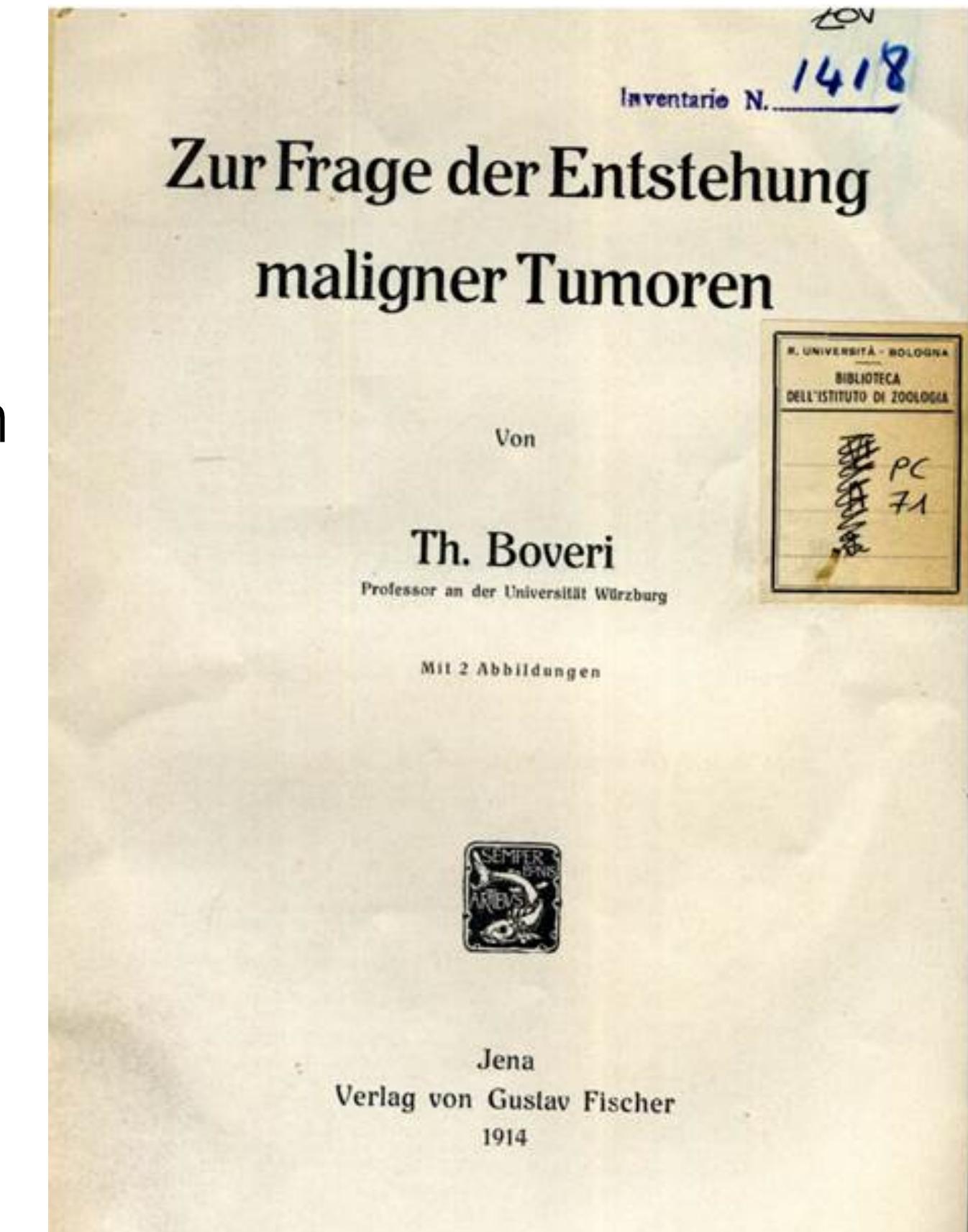
Theodor Boveri (1914)



Allan Balmain
Cancer genetics:
from Boveri and
Mendel to
microarrays.
NatRev Cancer
(2001); 1: 77-82

Experimentelle Beobachtungen in Seeigeleiern, mit Vorhersage von:

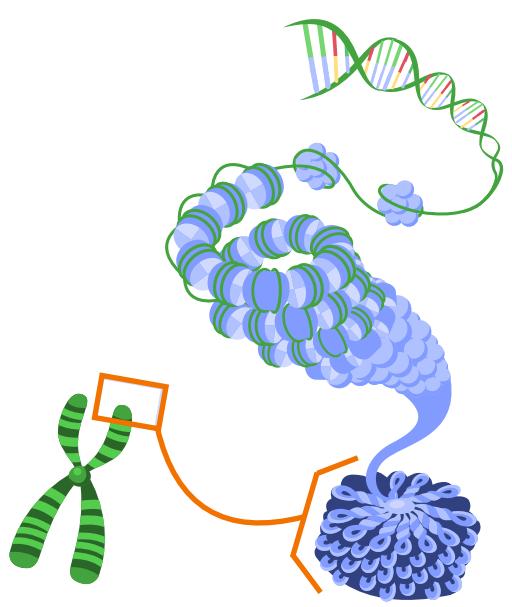
- **Tumorkontrollogene** ("Teilungshemmende Chromosomen") zur **Zellzykluskontrolle**, in bösartigen Tumoren geschädigt
- **Tumorgene** ("Teilungsfoerdernde Chromosomen"), in Tumoren vermehrt sein
- **Progression** (gutartig zu bösartig); sequentielle Veränderungen in Chromosomen
- Klonalität & Genetische Mosaike
- **Veranlagung** zu Krebs durch ererbte "Chromosomen"
- **Homozygosität** und hoher Penetranz bei Vererbung von beiden Eltern (z. Bsp. Xeroderma pigmentosum)
- Wunden und Entzündung; Metastasierung durch Adhäsionsverlust; Strahlentherapie... (basierend auf Hertwig *et al.*)



Anna Di Leonardo , Sergio Nasi , Simonetta Pulciani
Cancer: We Should Not Forget The Past
Journal of Cancer (2015), Vol. 6: 29-39
(for book cover & summary)

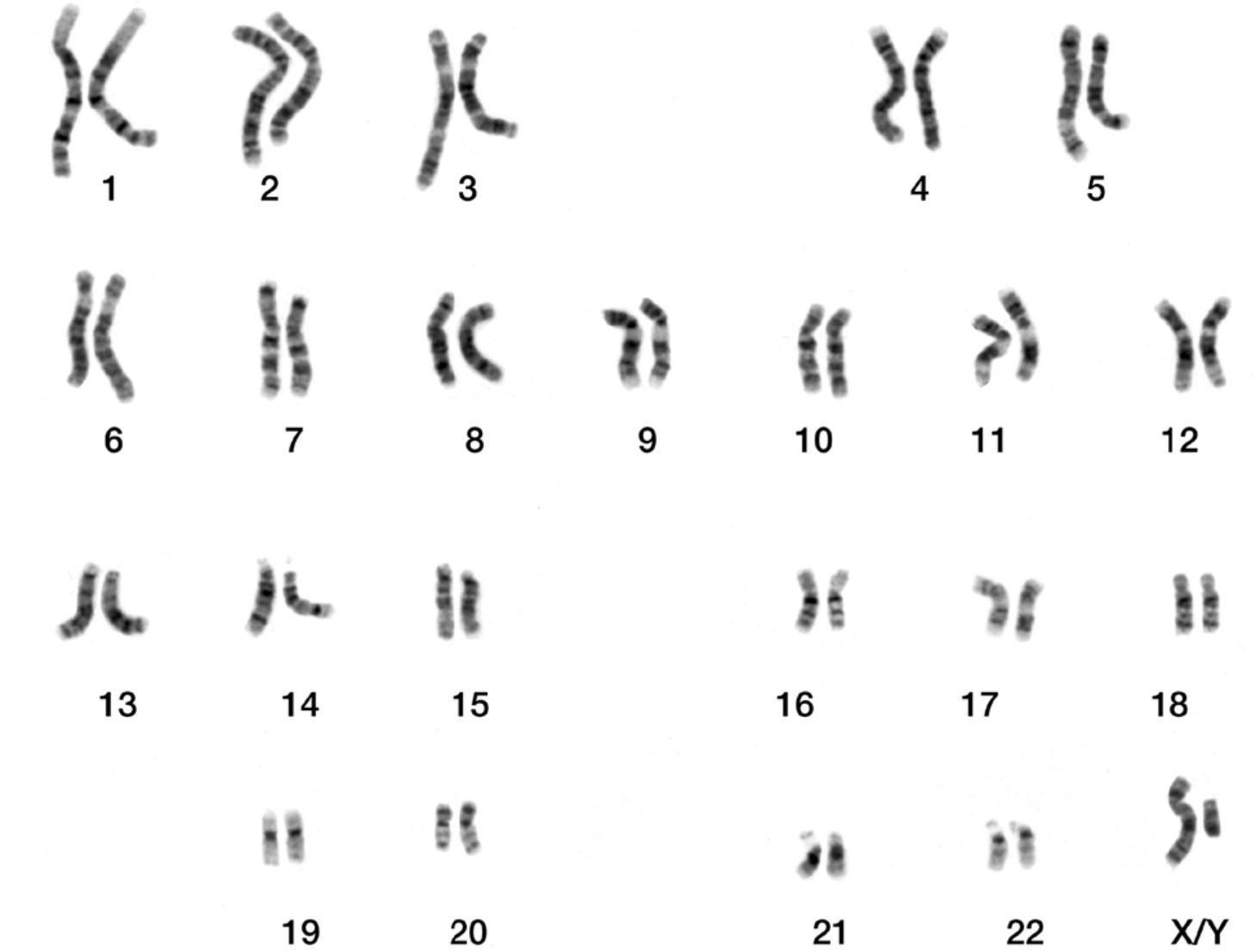
Zytogenetik

Genomik mit dem Mikroskop

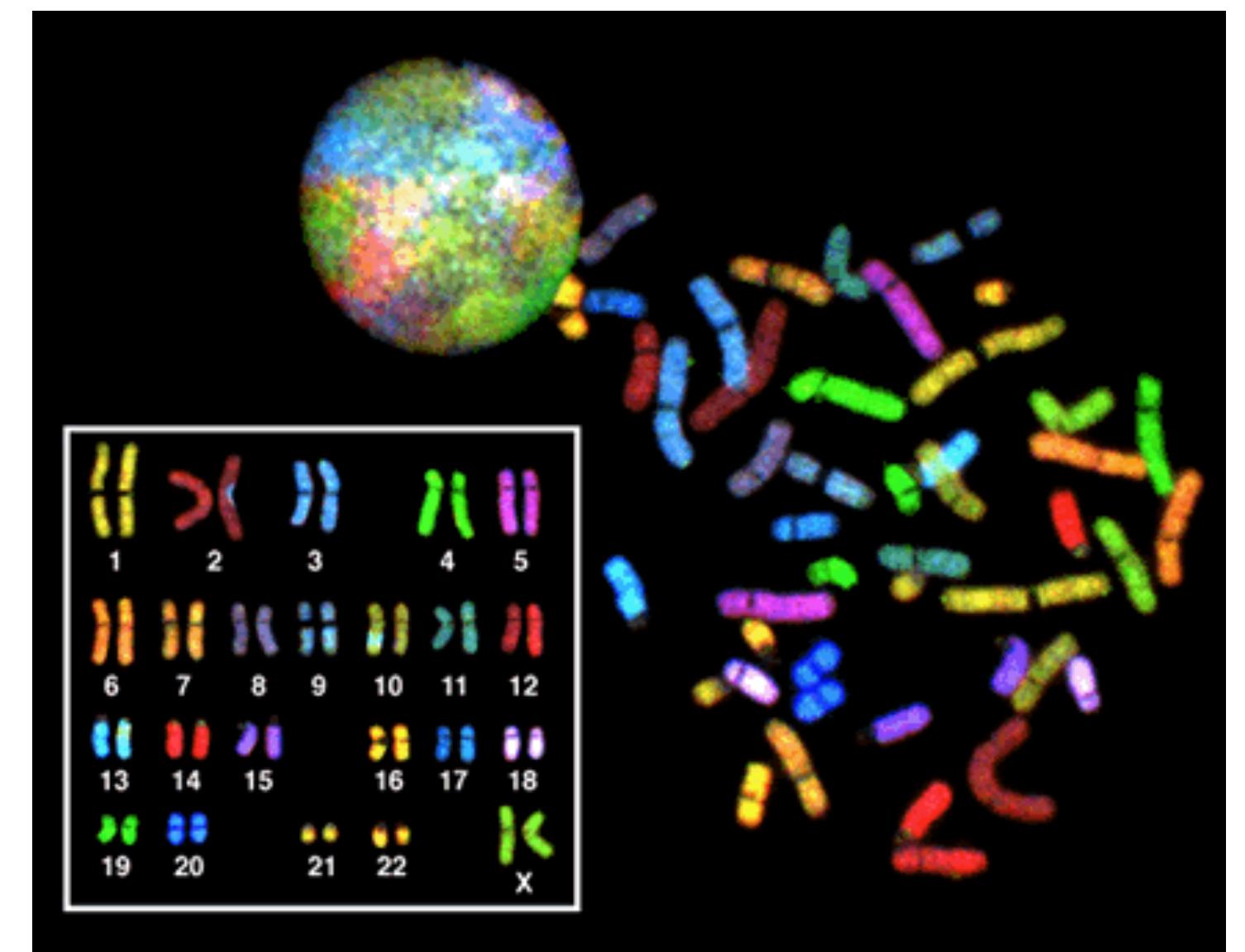


DNA/Histone cartoon modified from simpleclub.com

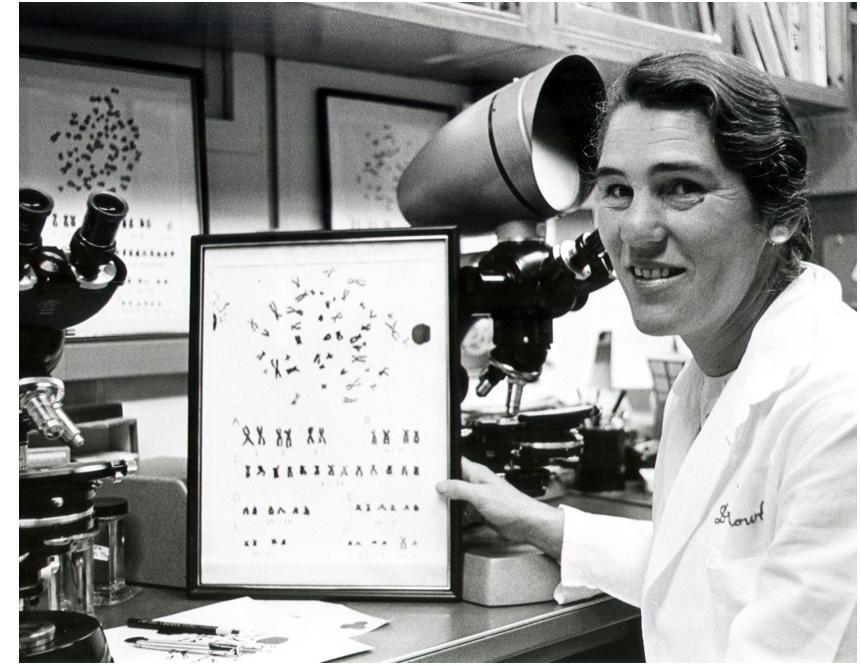
- Das menschliche Erbgut besteht aus mehr als 3 Milliarden Basenpaaren ("Di-Nucleotiden") der **DNS** (Desoxyribonukleinsäure)
- Diese können während der Zellteilung in ihrer kondensierten Form ("**Chromosomen**") sichtbar gemacht werden
- Die Analyse **chromosomaler Veränderungen** als Zeichen von Mutationen in Keimbahn oder Krebszellen ist das Feld der **Zytogenetik**
- Die molekulare Zytogenetik kombiniert Chromosomenanalyse mit **molekularen Markierungen**, zum Beispiel fluoreszierenden DNS-Sonden



Normales männliches Karyogramm. Quelle: NHGRI via Wikipedia



Normales weibliches Karyogramm mit chromosomenspezifischen "painting probes". Quelle: NHGRI via Wikipedia



Chromosomale Translokationen in Krebs

Janet Rowley (1972/73)

- "Philadelphia Chromosom" in Chronisch Myeloischen Leukämien (CML) von Nowell & Hungerford 1960 beschrieben
- Rowley entdeckte dass die "Marker" in einigen Leukämien durch Bruch und Verschmelzung von normaler Chromosomen entstehen
 - Bei "Philadelphia Chromosom" Aktivierung der Tyrosinkinase ABL => konstantes Wachstumssignal
 - Seit 1998 (STI-571; Imatinib/Gleevec) hat die medikamentöse Inhibition des aktivierte Proteins in CML die primäre Chemotherapie ersetzt

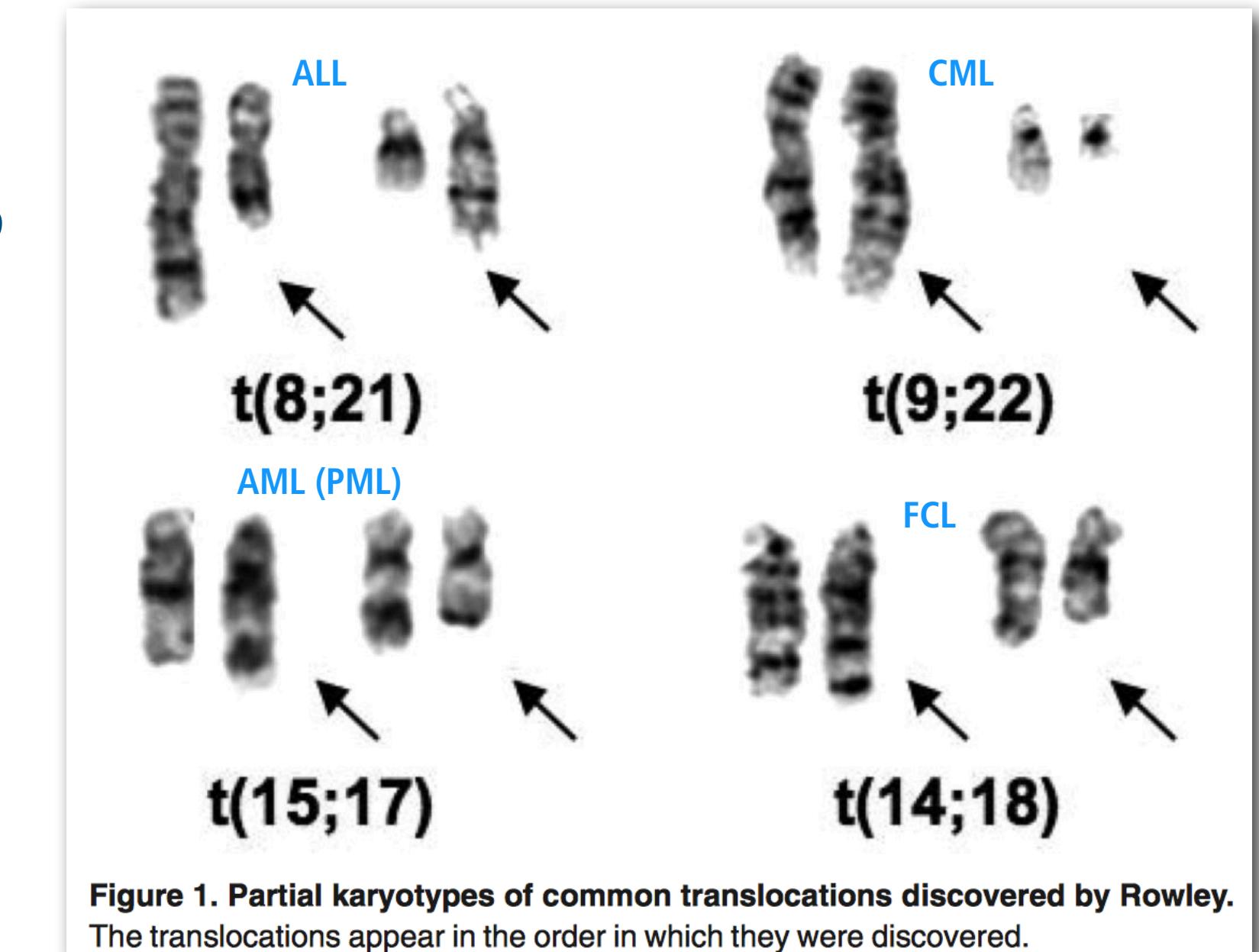
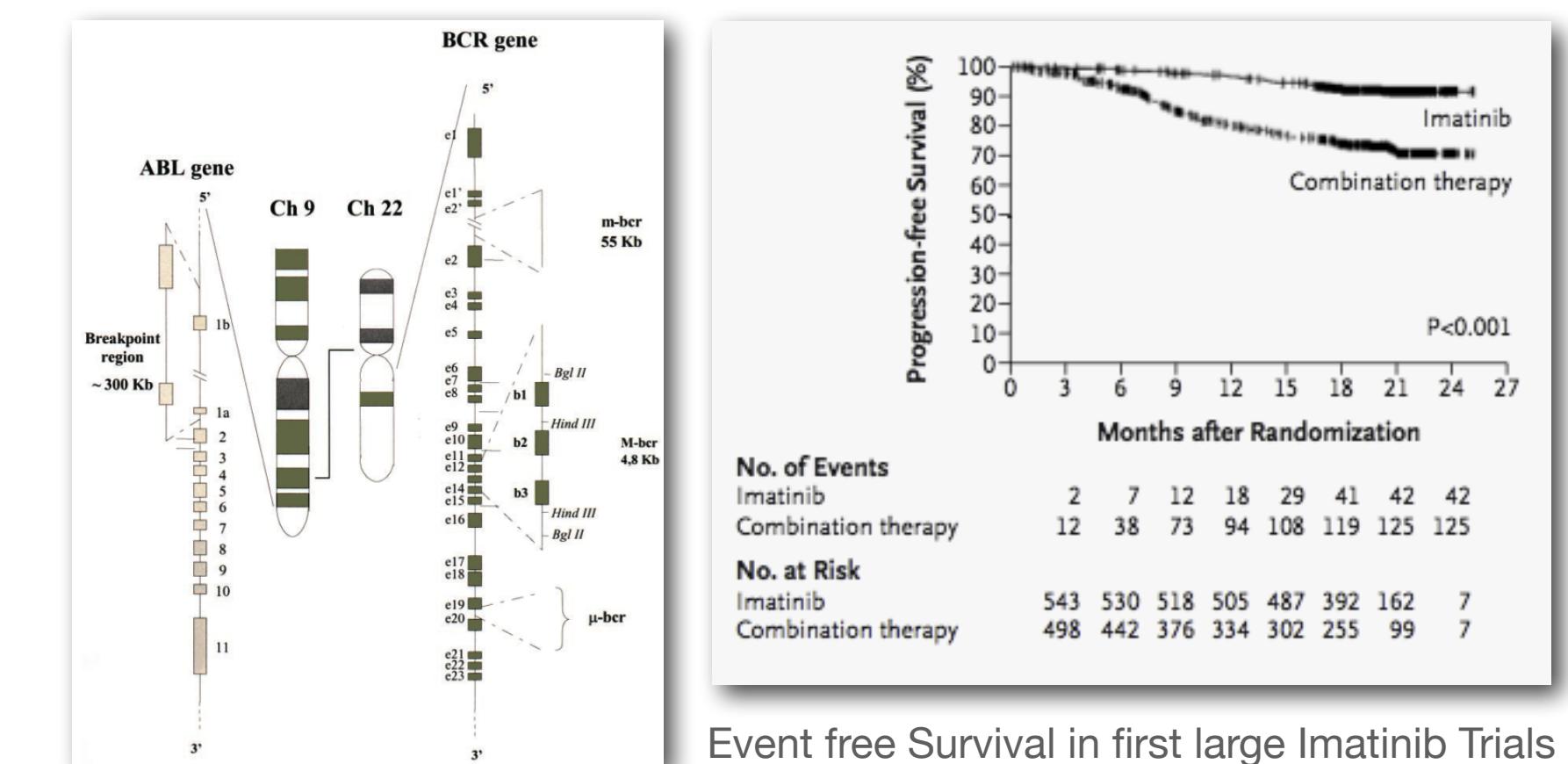


Figure 1. Partial karyotypes of common translocations discovered by Rowley.
The translocations appear in the order in which they were discovered.

Janet D Rowley. Chromosomal translocations: revisited yet again
Blood (2008), 112(6)



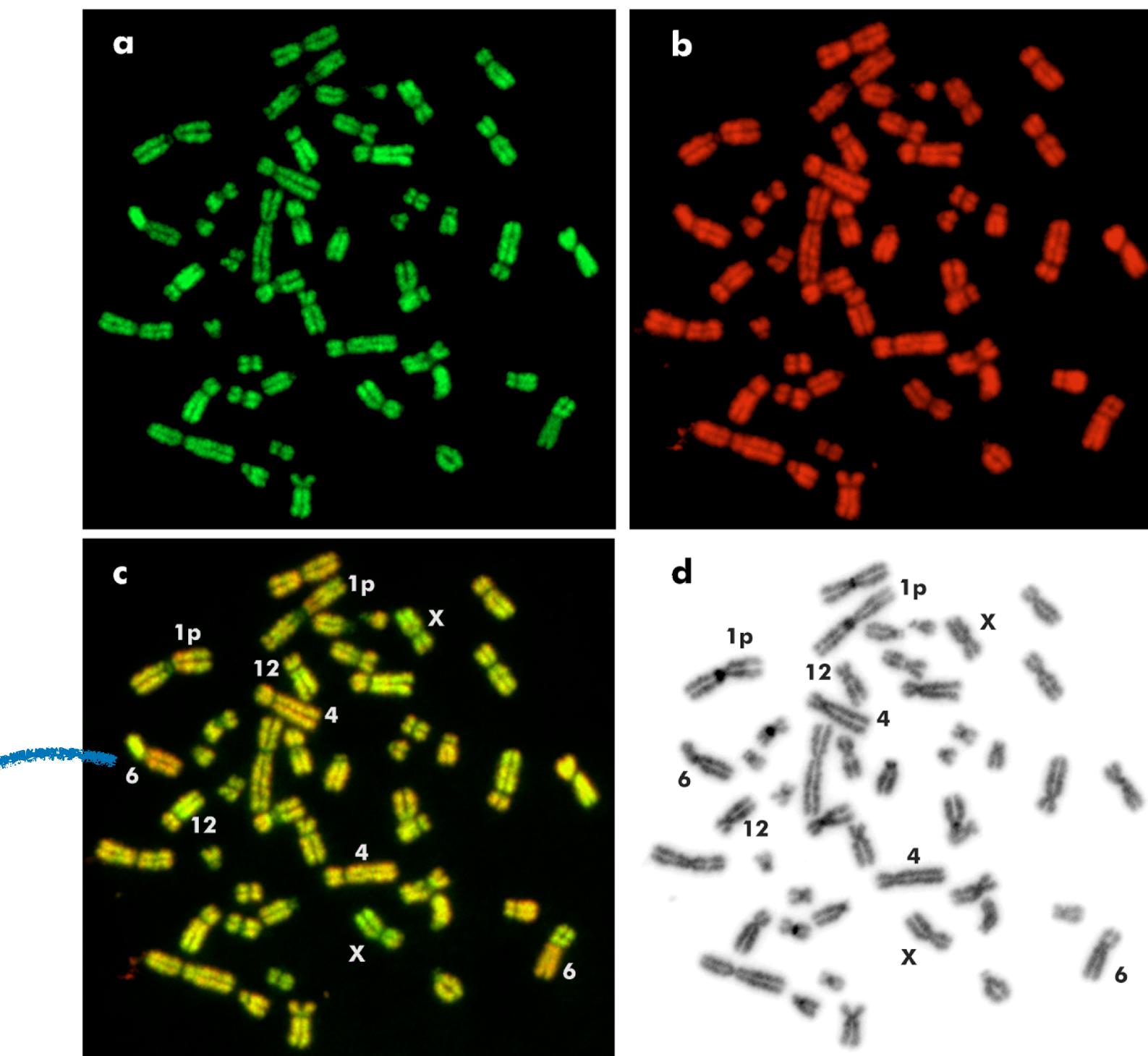
Pane et al. BCR/ABL genes
Oncogene (2002), 21 (56)

O'Brien et al. Imatinib compared with interferon and low-dose cytarabine...
NEJM (2003) vol. 348 (11)

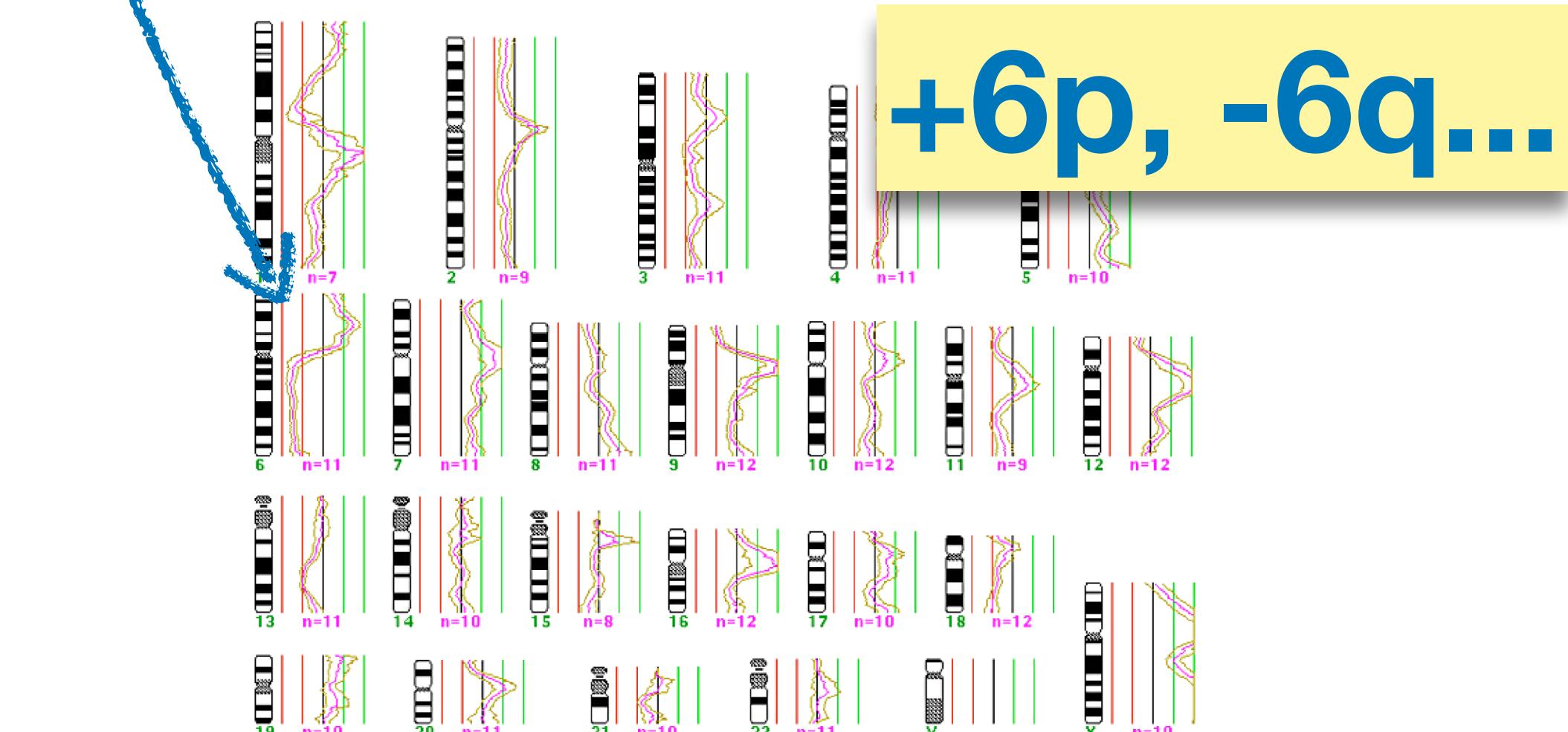
Vergleichende Genomische Hybridisierung (CGH)

Molekular-Zytogenetische Analyse Genomischer Imbalancen (CNV)

- Molekular-zytogenetische Technik zur Detektion chromosomaler Imbalancen
- **Hybridisierung** fluoreszenzmarkierter **genomischer** DNS mit normalen Metaphase Chromosomen
- Die Analyse der fluoreszierenden DNA erlaubt Aussagen über Regionen mit DNA Verlusten oder Zugewinnen
- **Indirekte** Aussagen über möglicherweise betroffene Gene anhand der Position der Signale



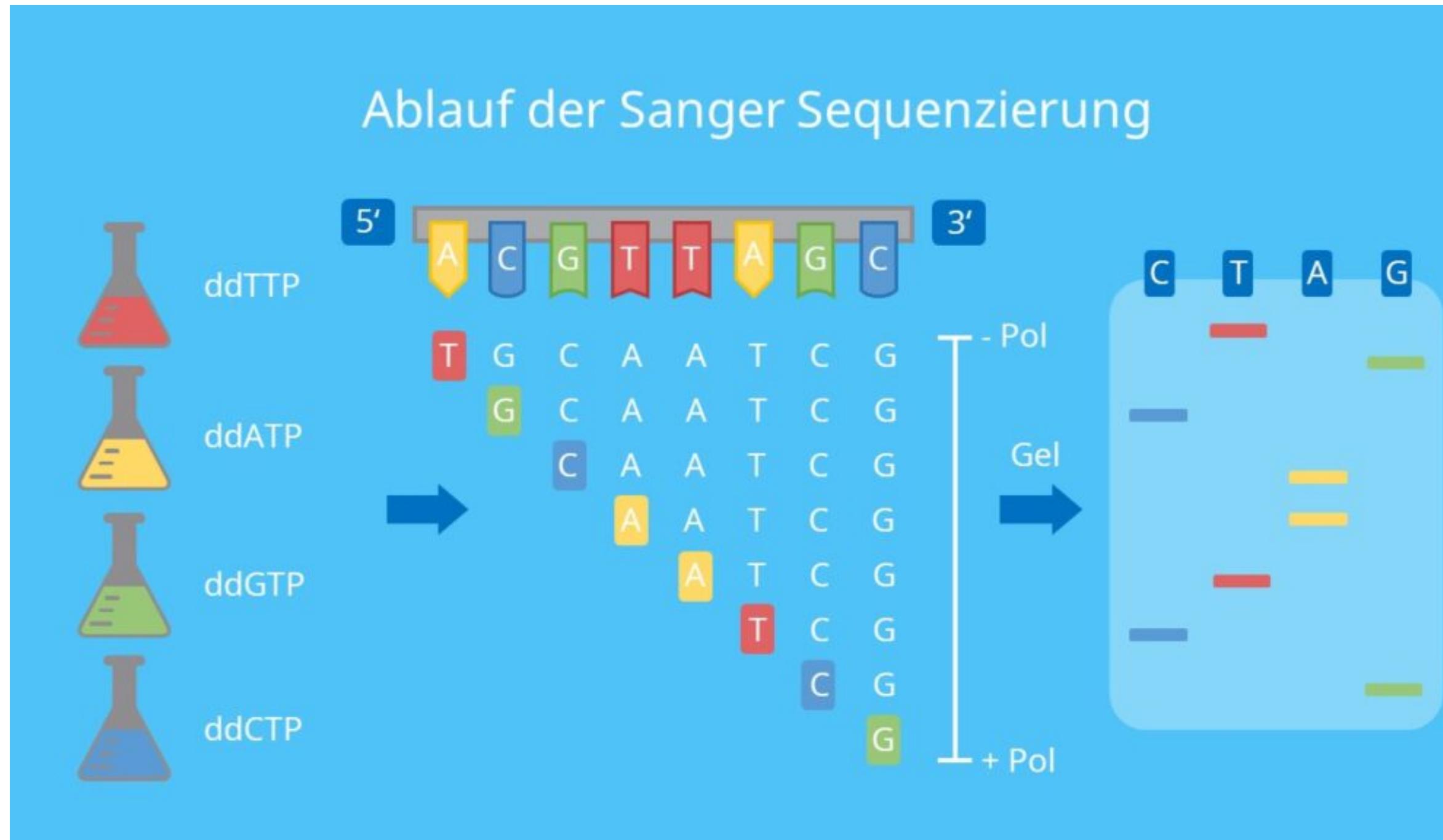
CGH-Experiment: **a** Hybridisierung mit Tumor-DNA; **b** Hybridisierung mit normaler menschlicher DNA als Kontrolle; **c** Überlagerung der Signale; **d** Bänderungsfärbung zur Identifizierung der Chromosomen



Auswertung: Summationsprofil der computergestützten Analyse mehrerer Metaphasen des dargestellten Falles; die Profilausschläge stehen für Zugewinne bzw. Verluste von chromosomalen Anteilen im Tumorgenom

- Kallioniemi A, Kallioniemi OP, Sudar D, Rutovitz D, Gray JW, Waldman F, Pinkel D. Comparative genomic hybridization for molecular cytogenetic analysis of solid tumors. *Science*. 1992;5083:818-821.
- Joos S, Scherthan H, Speicher MR, Schlegel J, Cremer T, Lichter P. Detection of amplified DNA sequences by reverse chromosome painting using genomic tumor DNA as probe. *Hum Genet*. 1993;90:584-589.

DNA Sequenzierung - Der traditionelle Weg

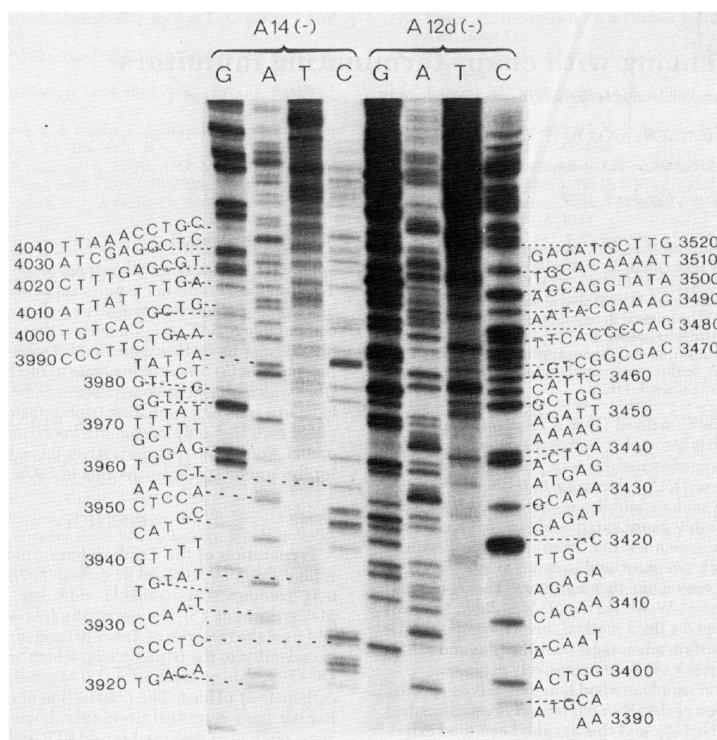


<https://studyflix.de/biologie/dna-sequenzierung>



<https://wi.mit.edu/news/whitehead-human-genome-map-ushers-final-phase-us-human-genome-project>

DNA sequencing with chain-terminating
inhibitors. F. Sanger, S. Nicklen , A. R.
Coulson. PNAS 1977



- Das humane Genomprojekt basierte auf "traditioneller" **Sanger-Sequenzierung** ("Kettenterminierung")
- die schrittweise DNA-Verlängerung auf Basis klonierter DNA Stücke, mit Sequenzlänge meist <1'000 Basen (bei einem ~3'200'000'000bp Genom)

Das Humanenomprojekt

WANTED
20 Volunteers
 to participate in the
Human Genome Project
 a very large international scientific research effort.

The goal is to decode the human hereditary information (human blueprint) that determines all individual traits inherited from parents. The outcome of the project will have a tremendous impact on future progress of medical science and lead to improved diagnosis and treatment of disease.

Volunteers will receive information about the project from the Clinical Genetics Service at Roswell Park, and sign a consent form before participating.

No personal information will be maintained or transferred.

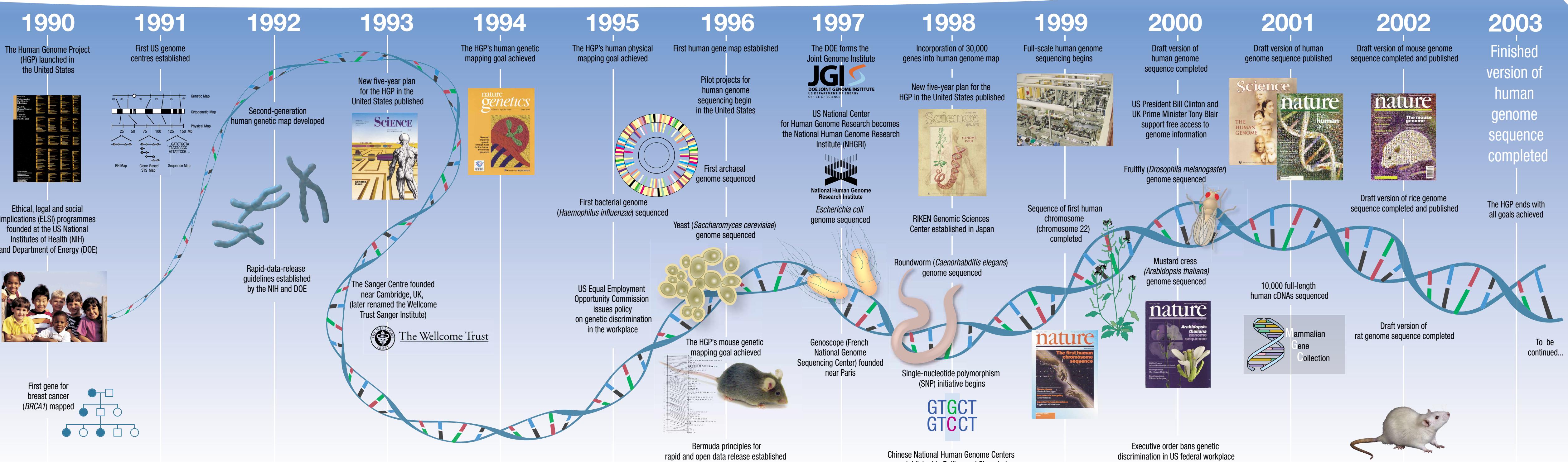
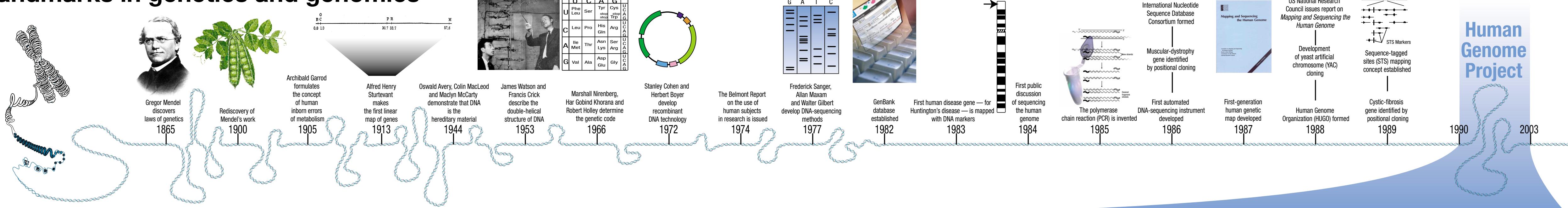
Volunteers will provide a one-time donation of a small blood specimen. A small monetary reimbursement will be provided to the participants for their time and effort.

Individuals must be at least 18 years of age.
 Persons who have undergone chemotherapy are not eligible.

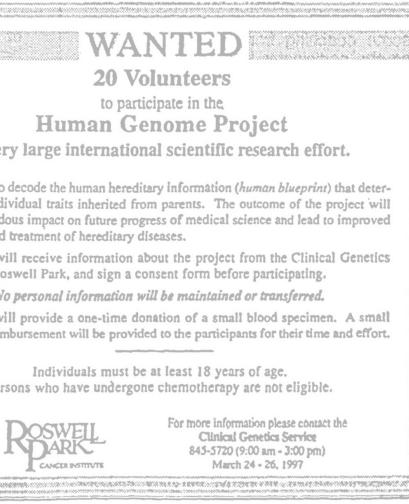
For more information please contact the Clinical Genetics Service 845-270-2000 ext. 2050 March 24 - 26, 1997

Roswell Park CANCER RESEARCH CENTER

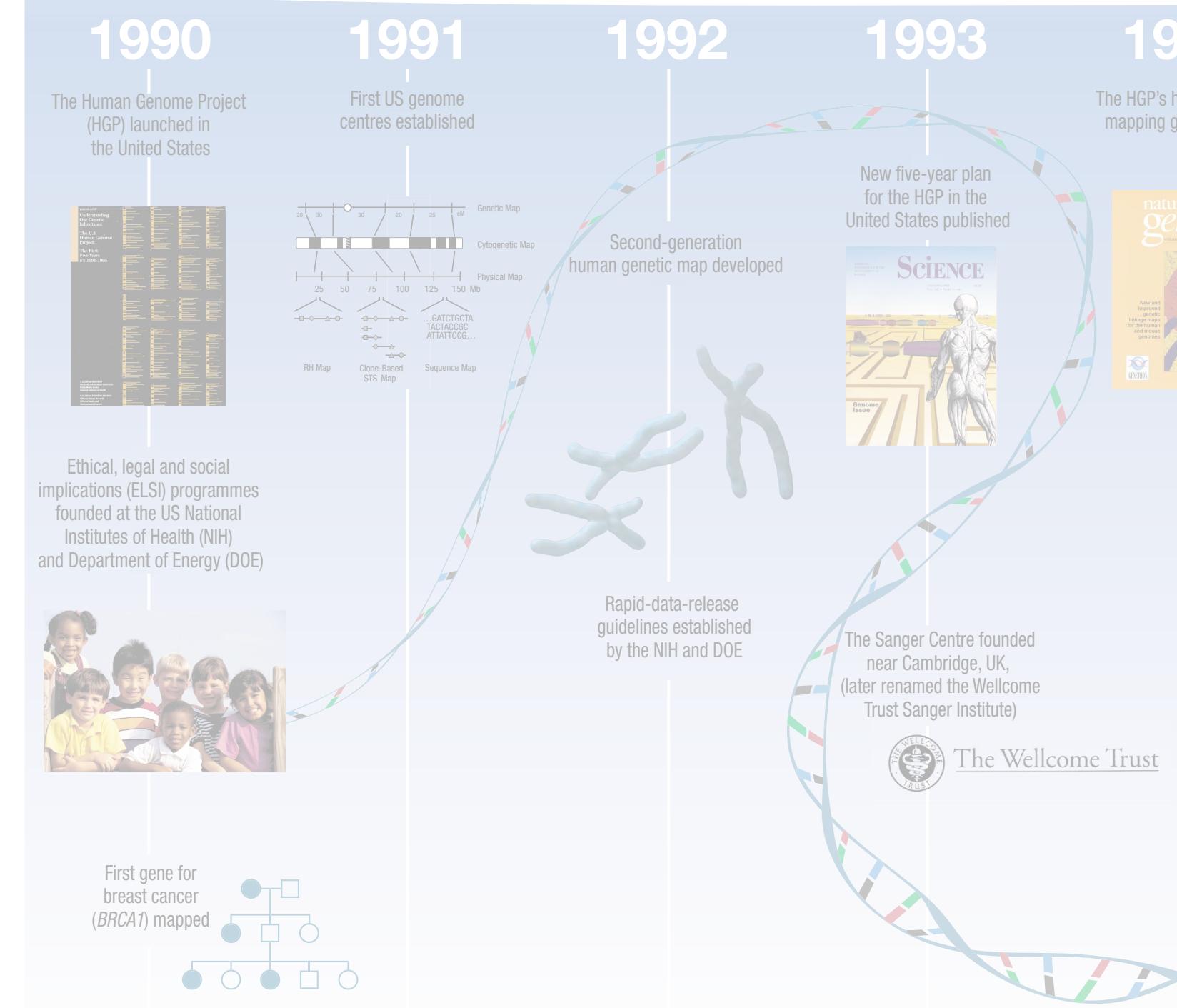
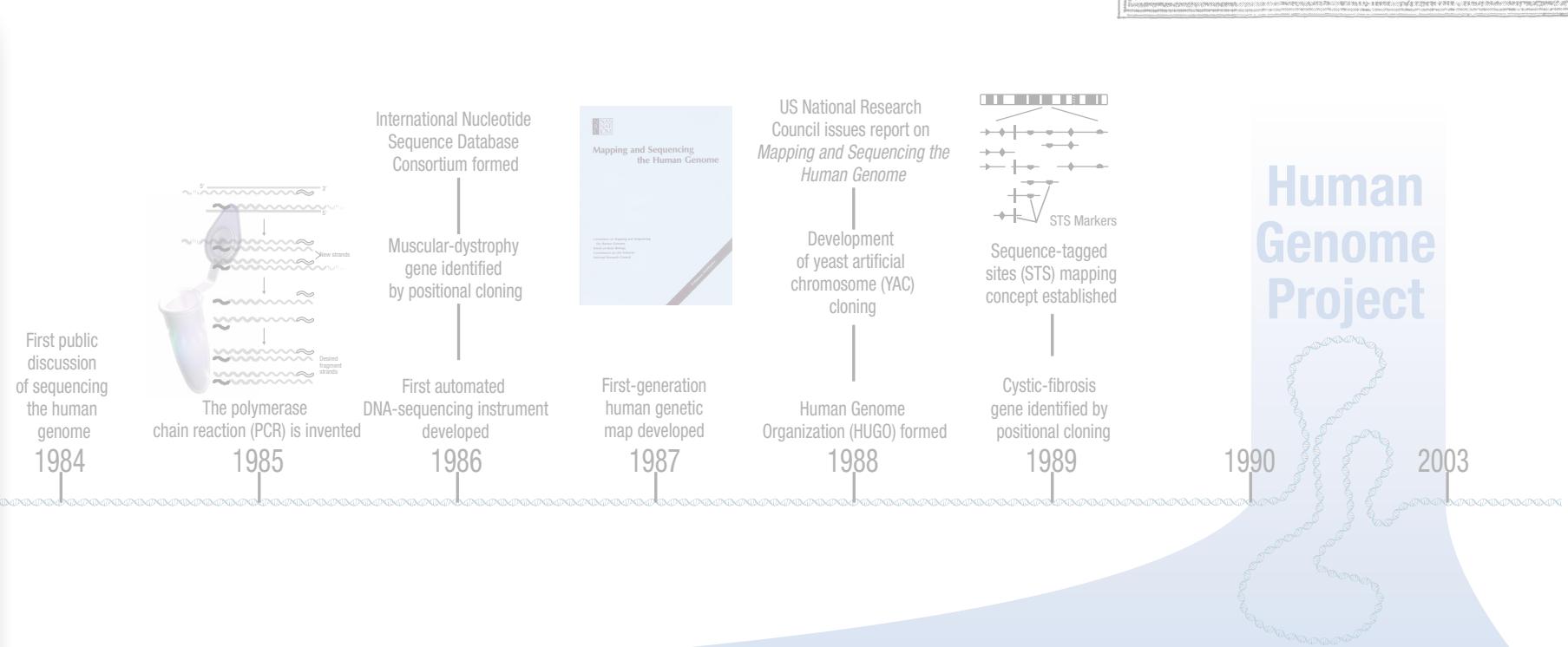
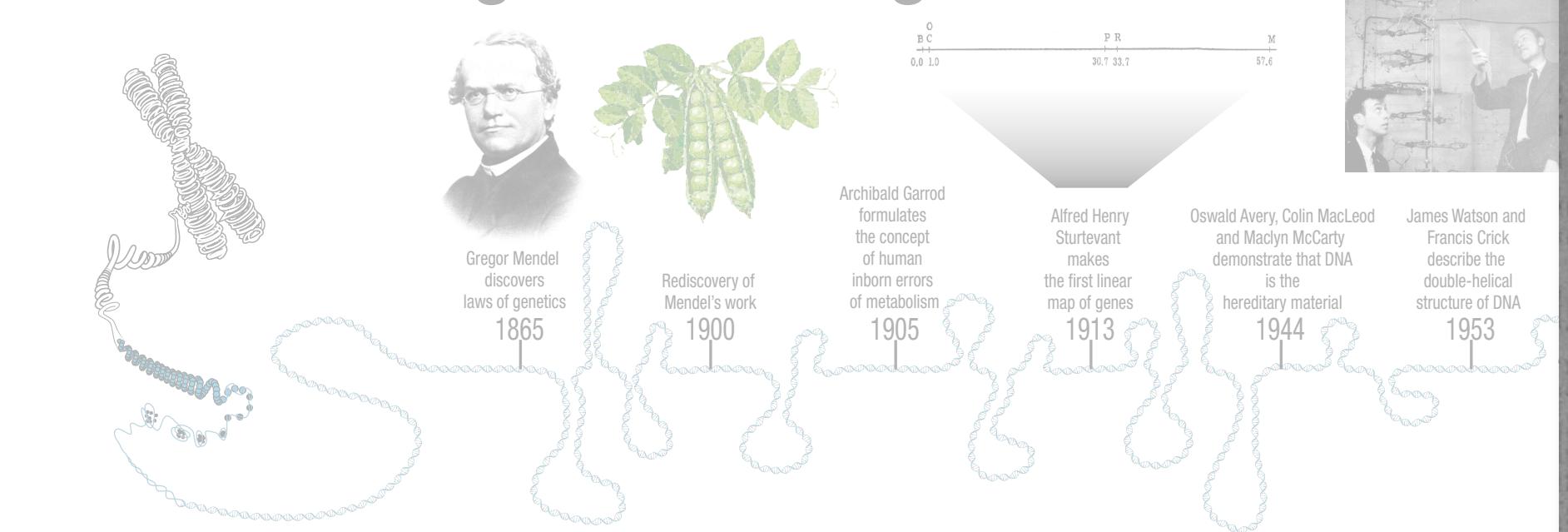
Landmarks in genetics and genomics



Das Humanenomprojekt



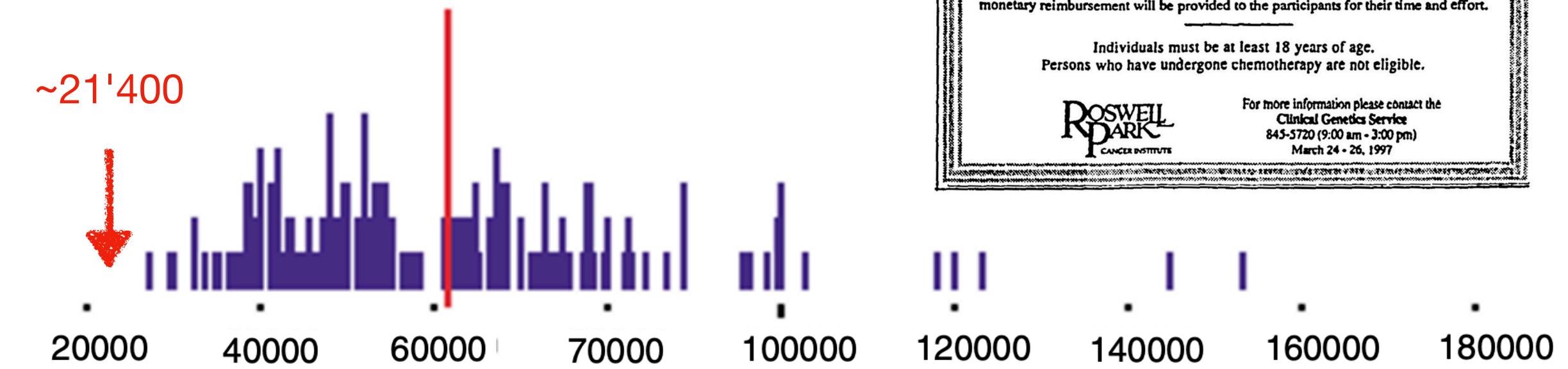
Landmarks in genetics and genomics



Das Humanenomprojekt

... lieferte einen Atlas, kein Telefonbuch

- internationales, mehrjähriges Projekt zur Entschlüsselung des menschlichen Genoms mit Hauptbeiträgen aus USA und U.K.
- weder Genom einer Person noch "repräsentative Mischung"
- "Entwurf" des kompletten Genoms in 2000; in 2003 ca. 90% fertig
- basierend auf **traditionellen Klonierungs-/ Sequenzierungstechniken**
- Kosten von ca. 3 Milliarden \$
- **Meilenstein** für die verbreitete Entwicklung und Anwendung molekularer Techniken in Biomedizinischer Forschung



Genesweep 2000, eine Umfrage (mit Wette) von Ewan Birney (heute Vizedirektor des European Molecular Biology Laboratory) zur **Anzahl der proteinkodierenden Gene** im menschlichen Genom. Die meisten Zahlen waren deutlich zu hoch.

CREDIT: ILLUSTRATION BY C. FABER SMITH/SCIENCE (Graphik Science, 2007)

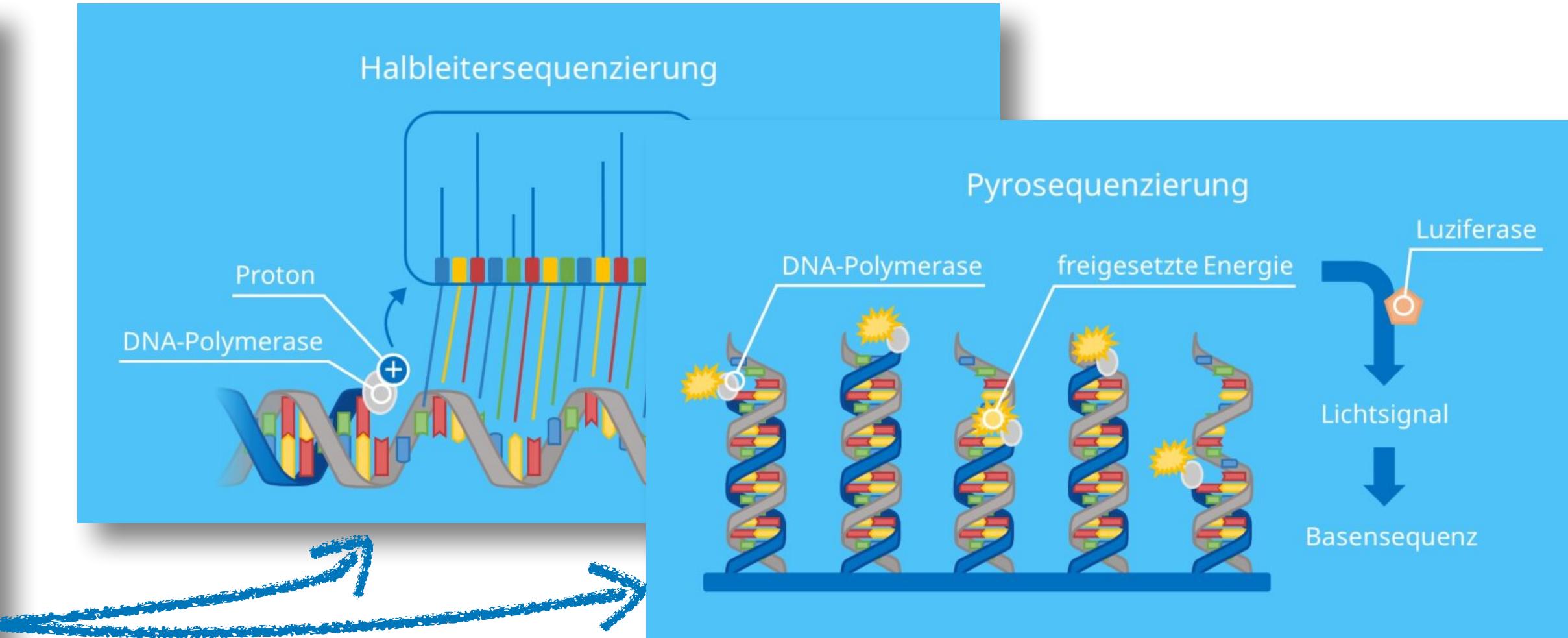
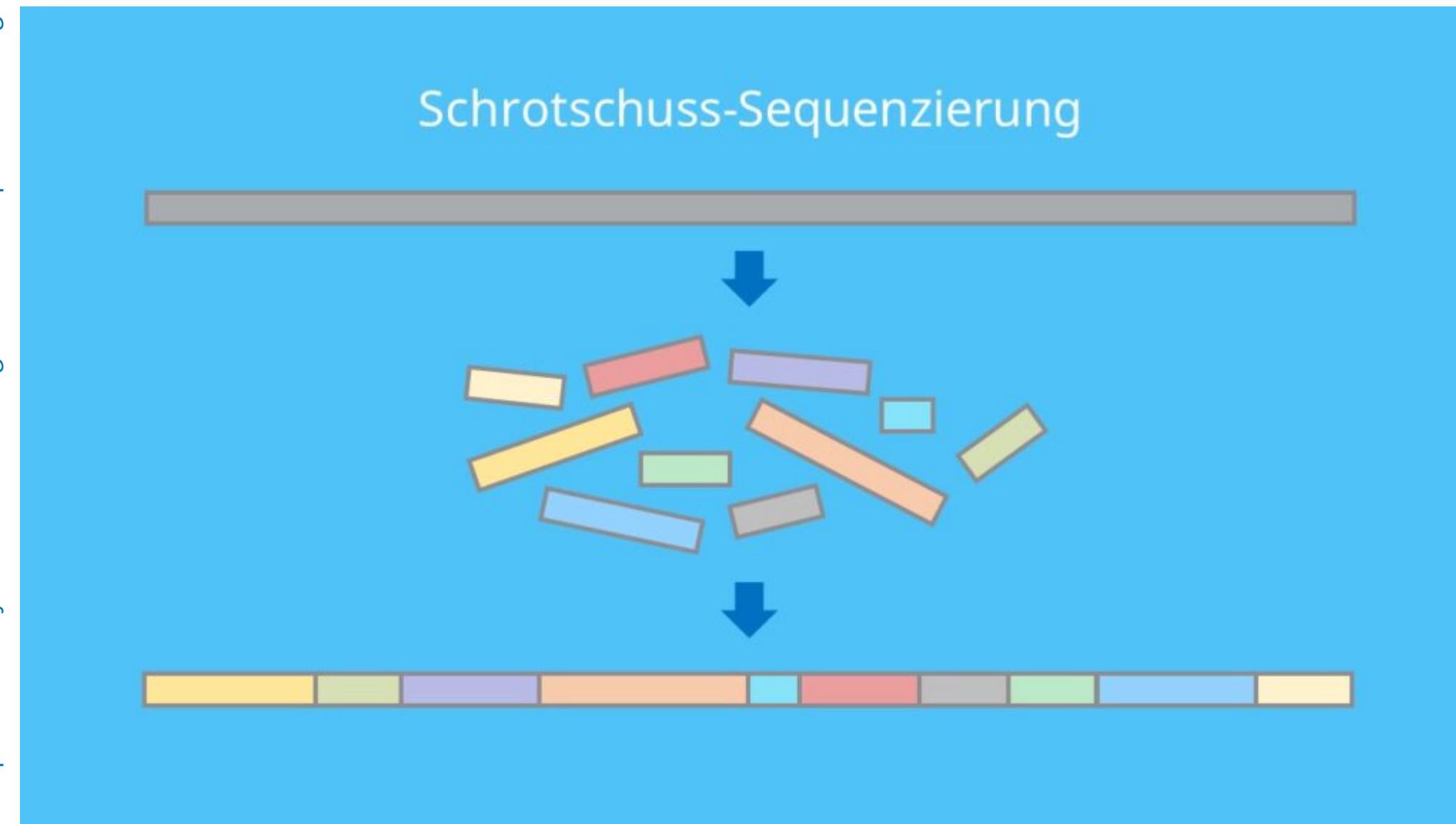


President Bill Clinton und Francis Collins, Leiter des HGP, bei der Vorstellung der HGP Resultate im Weissen Haus, Juni 2000 (Quelle: genome.gov)

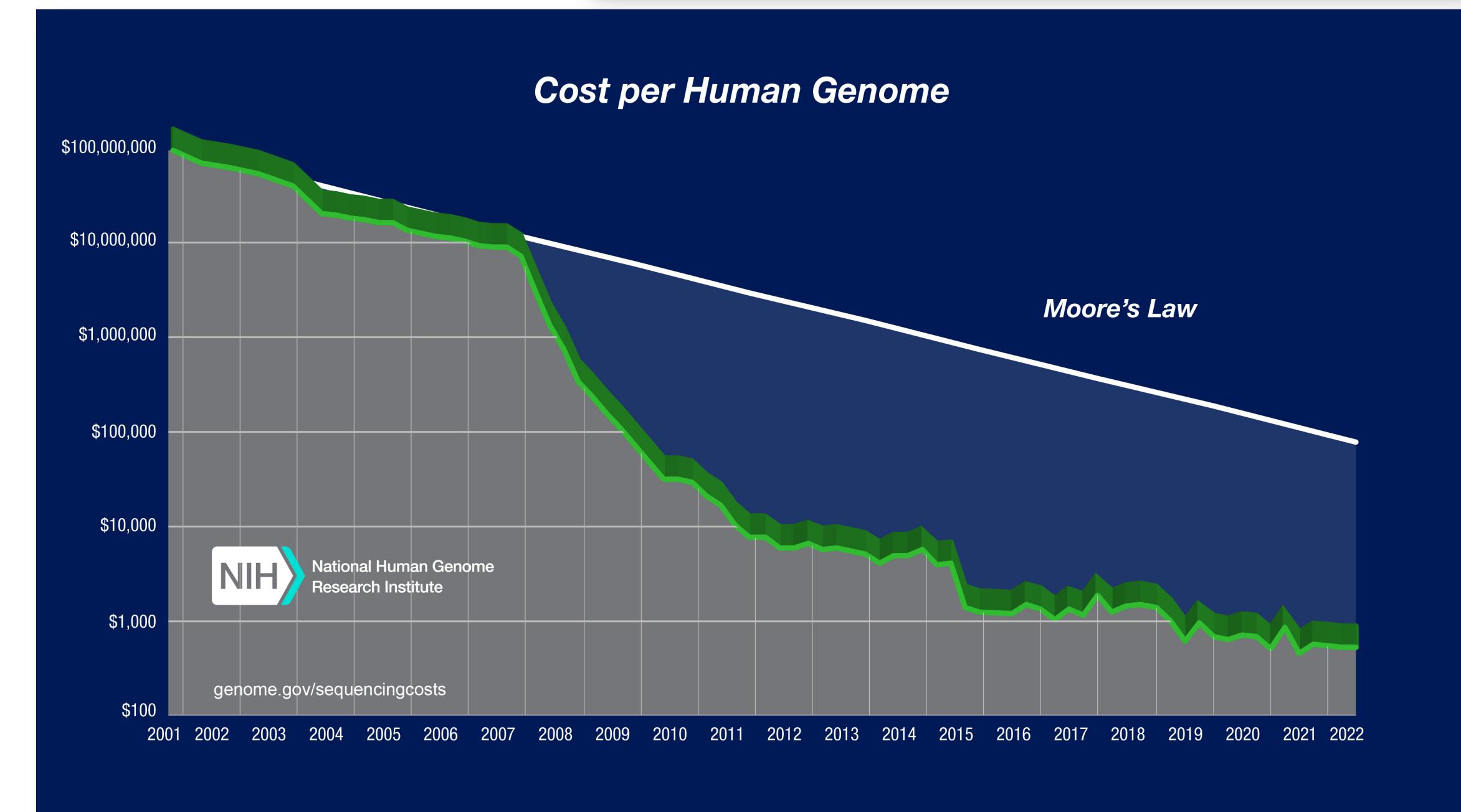


DNS Sequenzierung - "Next Generation Sequencing"

<https://studyflix.de/biologie/dna-sequenzierung>



- Seit ca. 2006 haben sogenannte "Next Generation Sequencing" Technologien zu einem radikalen Preisverfall geführt
- "**Schrottschuss-Sequenzierung**":
 - DNS wird zufällig fragmentiert
 - alle Fragmente werden parallel sequenziert
 - **Bioinformatik** zum Zusammensetzen, mit Hilfe eines **Referenzgenoms**

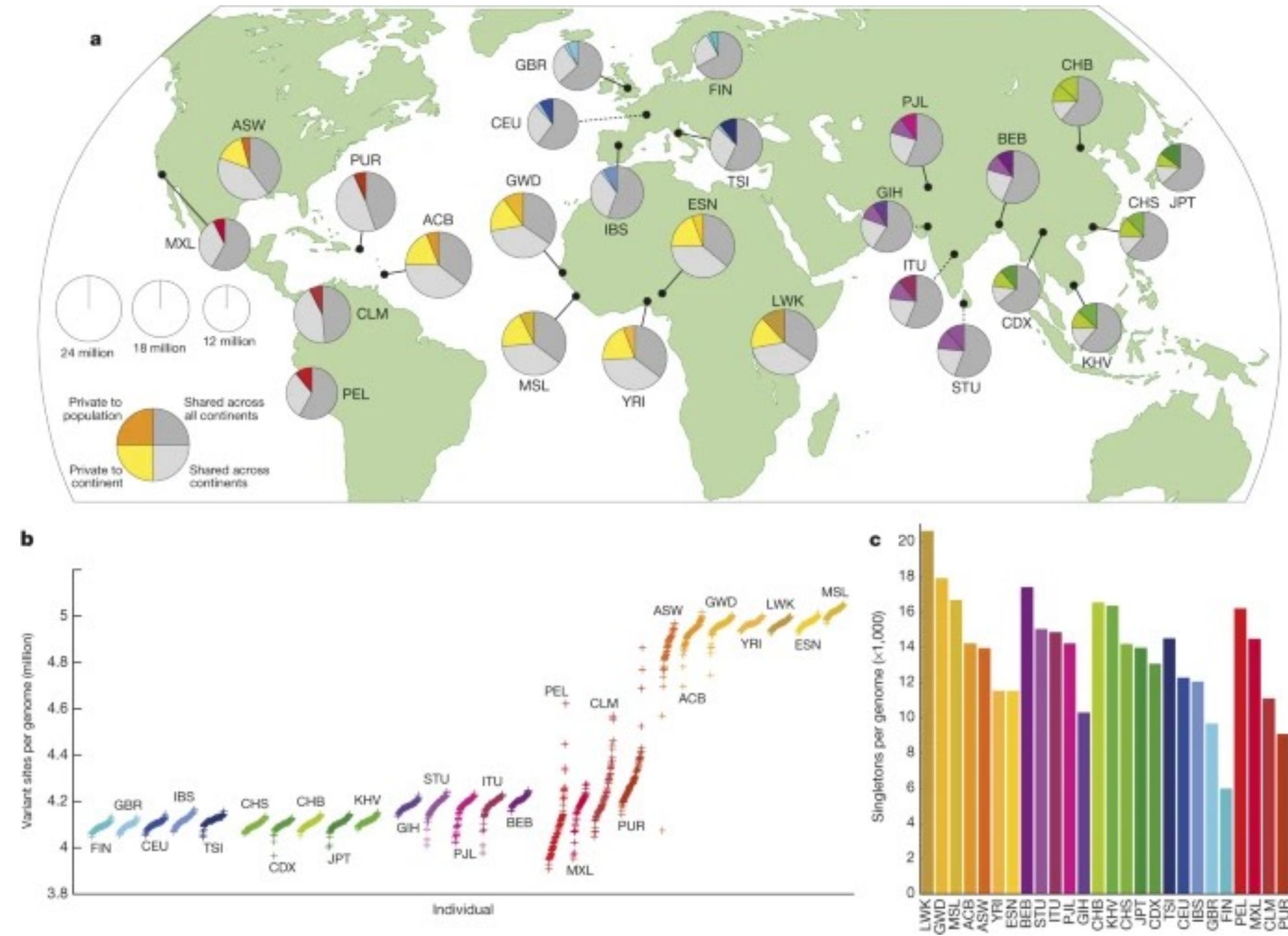


<https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Sequencing-Human-Genome-cost>

Das "1000 Genome" Projekt

Genomische Varianten in Genen und nichtkodierender DNS

- **genetische Variabilität** zwischen Individuen durch Unterschiede in Millionen von einzelnen Basen (SNPs) und Tausenden von grösseren Abschnitten
- Das "1000 Genome" Projekt kartierte die Sequenzen von 2,504 Individuen aus 26 Populationen (2007-2013)
- Insgesamt ca. 80 Millionen Sequenzvarianten gefunden
- technisch ermöglicht durch "Next Generation Sequencing", **Bioinformatik** und Computertechnologie



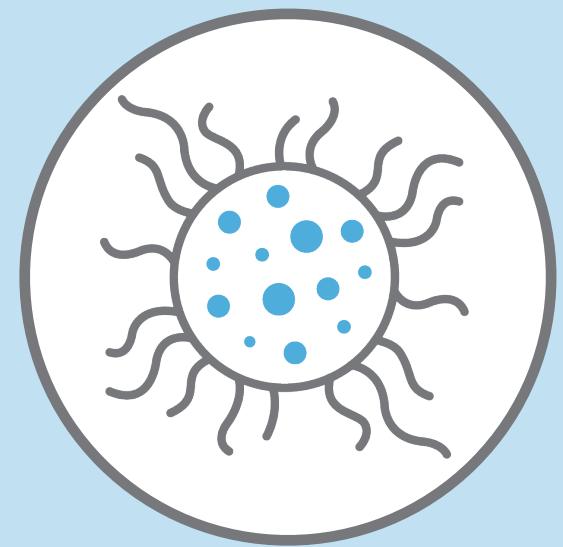
Häufigkeit variabler genomicscher Loci in den verschiedenen Populationen im 1kG Projekt. In b) zeigt sich die individuelle Anzahl von polymorphen Variationen während c) die Anzahl einmaliger Sequenzvarianten per Population darstellt.

- Ein Individuum unterscheidet sich in **~5 Millionen Sequenzvarianten** und einigen Tausenden grösseren Abschnitten von einem fiktiven Referenzgenom.
- Die meisten Varianten eines Individuums sind häufig (d.h. in mehreren % der Population)
- Die Masse der Varianten ist **selten** (d.h. viele einmalige oder seltene Varianten summieren sich).
- Verschiedenen Populationen zeigen einzelne Varianten gehäuft oder in Kombination - doch die genetische Variabilität zwischen Individuen ist viel höher als zwischen Populationen.

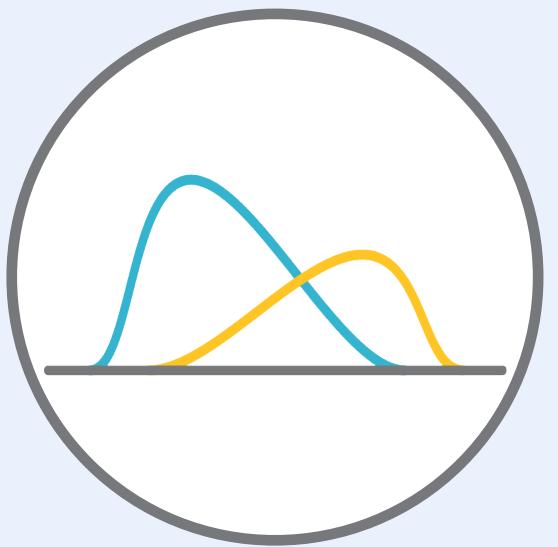
Wie kann man genomische Informationen nutzen, wenn
man mit so einer Variabilität in Patienten, Individuen,
Tumoren konfrontiert ist?



Globaler Austausch Genomischer Daten Kann...



Muster und Korrelationen in Gesundheit und Erkrankungen aufdecken



Die statistische Signifikanz von Analysen erhöhen



Die Interpretation genomischer Variationen untermauern



Die Genauigkeit von Diagnosen verbessern



Präzisionsmedizin vorantreiben



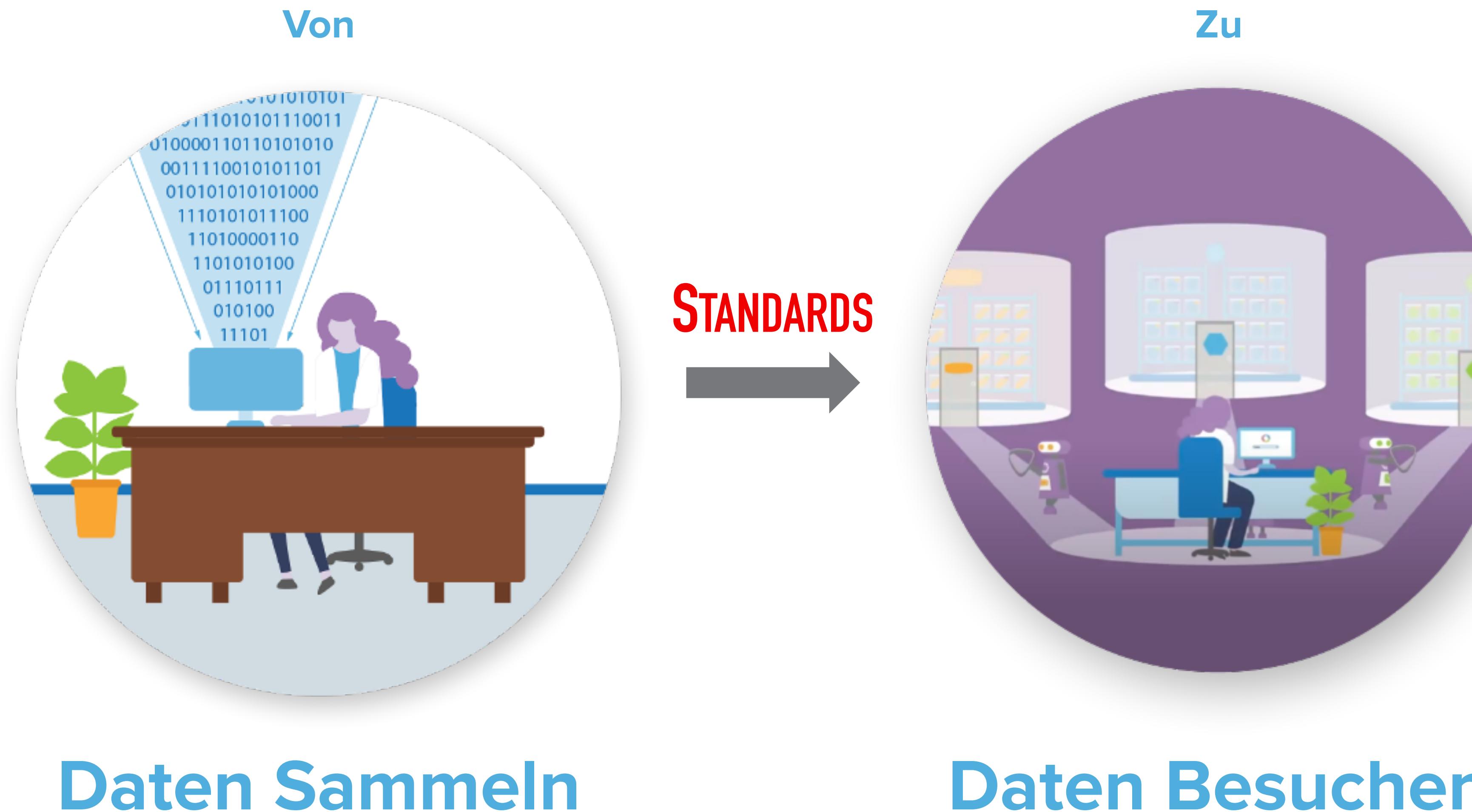
Global Alliance for Genomics & Health

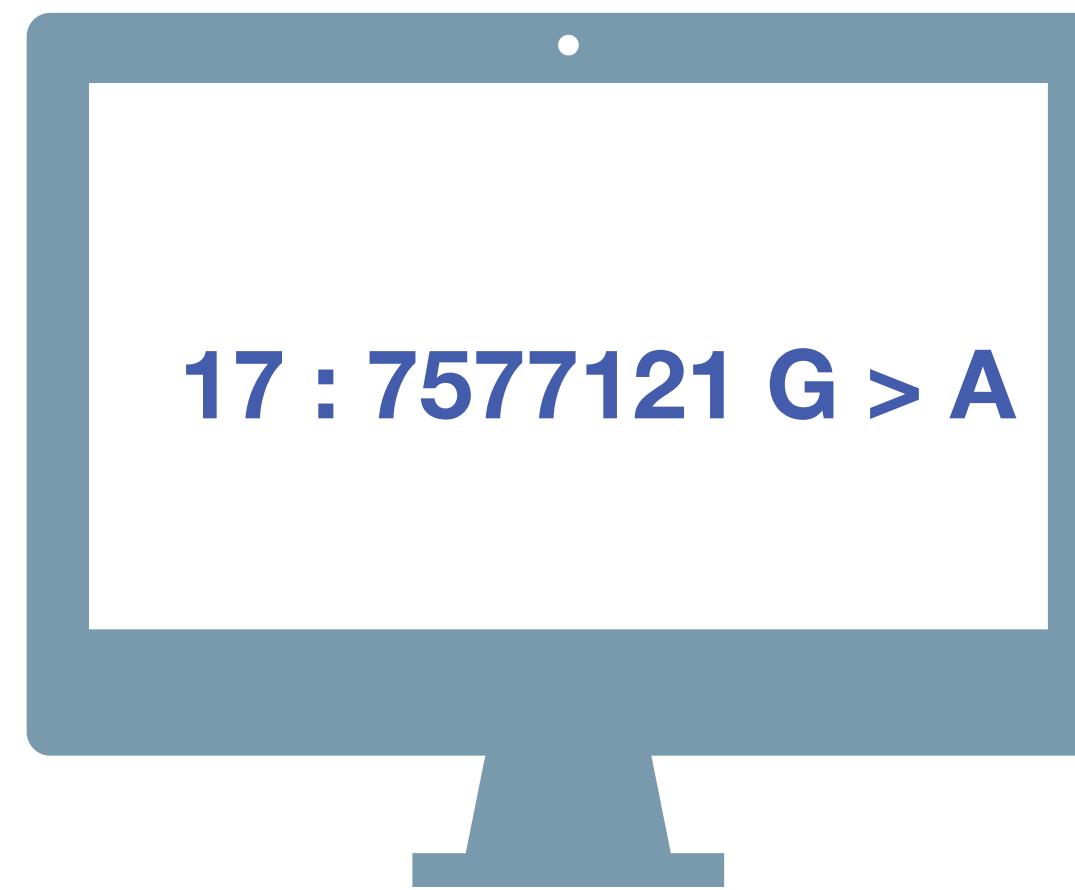
Collaborate. Innovate. Accelerate.



Link zu GA4GH "Anna" Video auf Youtube...

Ein Neues Paradigma für Austausch und Nutzung genomicscher Daten

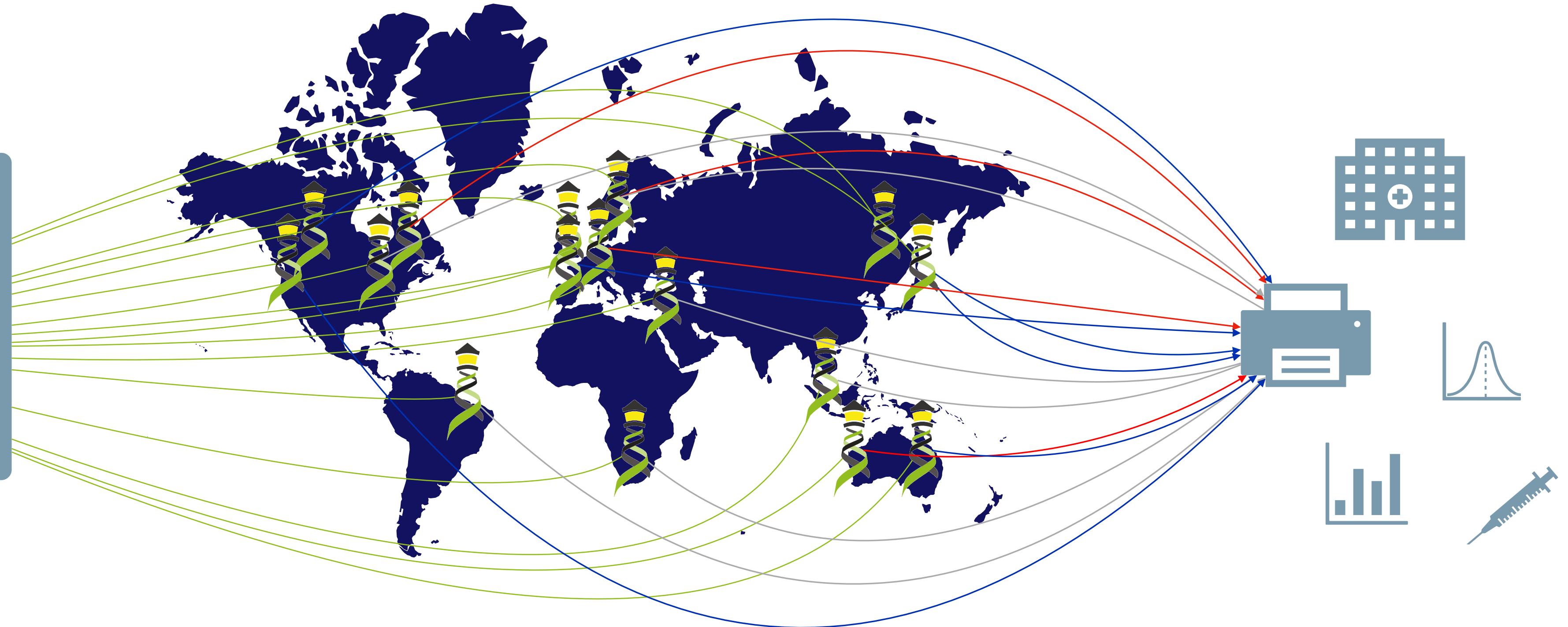
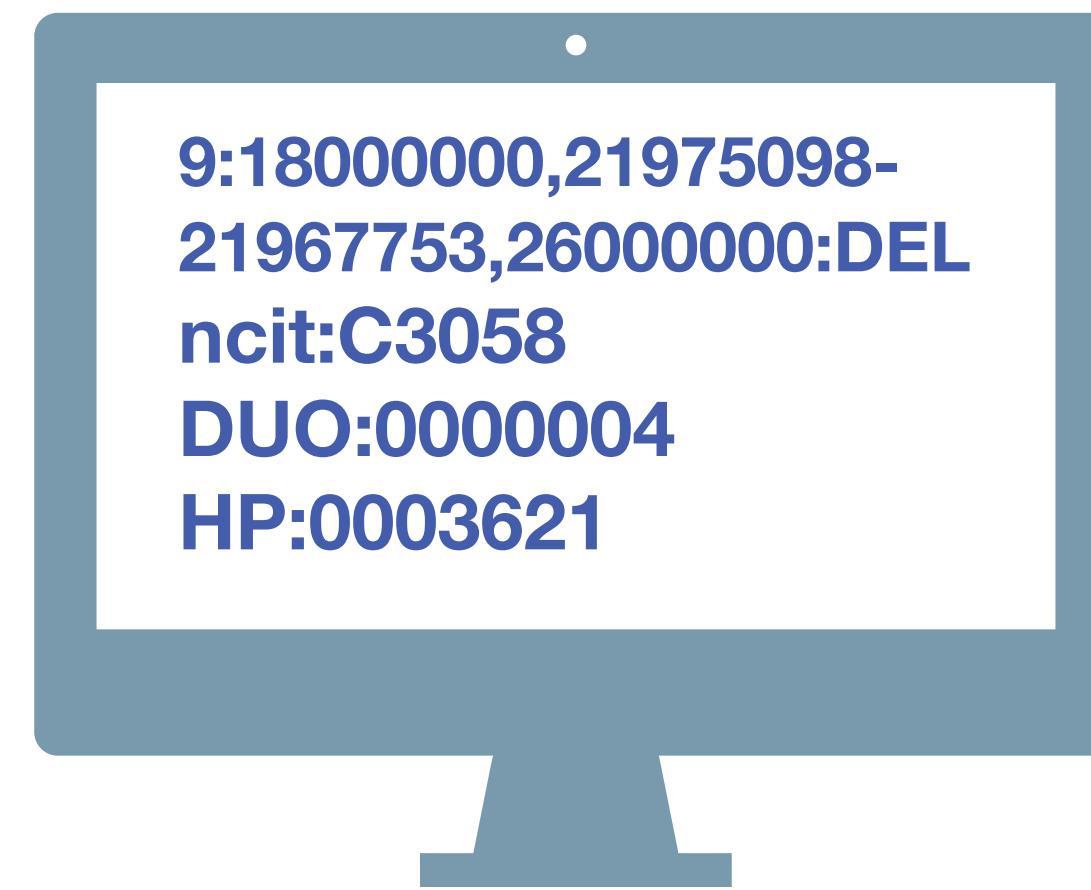




Beacon

Ein genomischer "Beacon" in seiner einfachsten Form
antwortet auf eine **Internet-Suchanfrage** nach einer
genomischen Variante

JA oder **NEIN** oder **_(_\')**

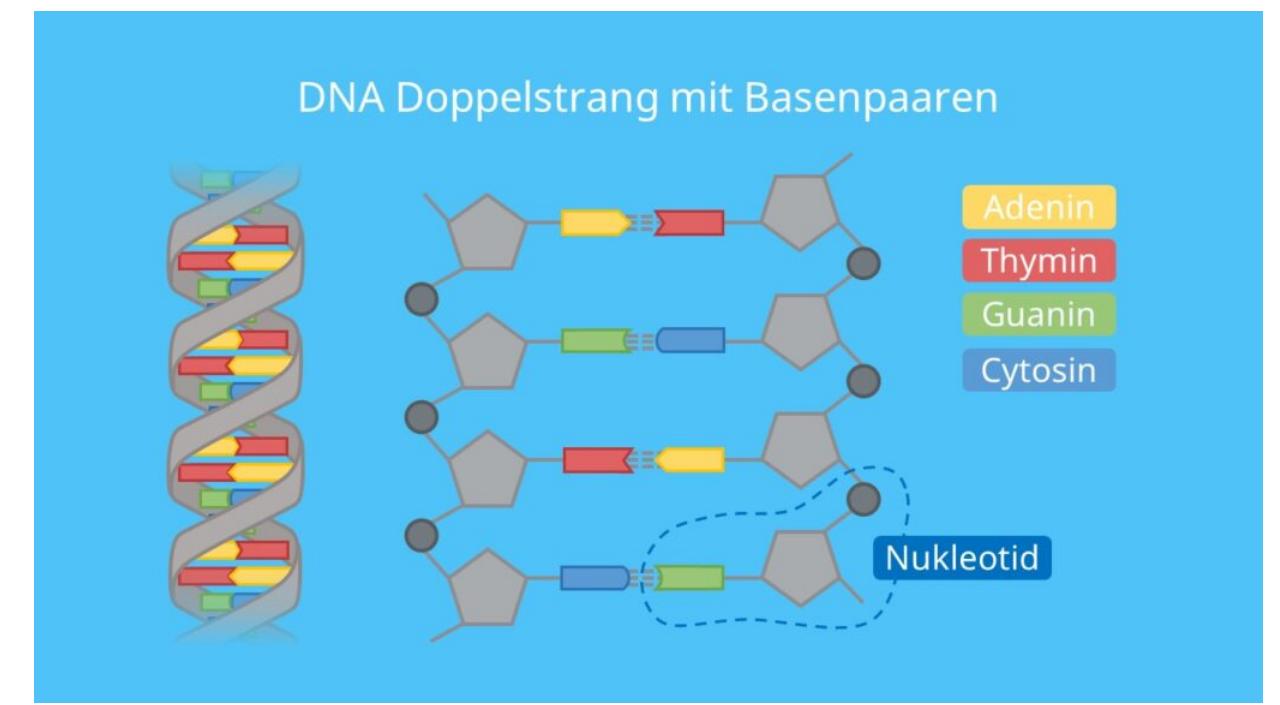


Hat Eure Datenbank
Informationen über **Glioblastome**
mit einer **genomischen Deletion**
auf Chromosom 9, von in
jugendlichen Patienten und mit
frei verfügbaren Daten?



Der **Beacon v2** Standard
ermöglicht den Aufbau von
genomischen Ressourcen
verbunden durch eine
*einheitliche "genomische
Internetsprache"*

Genomische Daten verwendet man für ...



Quelle: studyflix.de

Präzisionsmedizin

- Diagnose seltener Erkrankungen
- Medikamentenverträglichkeit und Wechselwirkungen
- Risikoadaptierte Therapie in der Onkologie
- Medikamente gegen spezifische molekulare Veränderungen

"Lifestyle"

- Genealogie
- Populationszugehörigkeit
- Einschätzung individueller Fähigkeiten und Risiken (Ernährung, Leistungsfähigkeit, Erkrankungen ...)

Grundlagenforschung

- Verständnis molekularer Prozesse in Organismen
- Erblichkeit und Vererbung in Keimbahn und zellulären Systemen
- Paläoanthropologie und Evolution

Identifikation

- Auswertung forensischer Spuren
- Vaterschaftstests
- Identitätsnachweis (potentiell, auch digital...)

Konsumer-Genomik (DTC)

"Direct-to-Consumer Genomic Testing"

- Familiäre Herkunft, Stammbäume, Populationsherkunft
 - ▶ bereits 2018 mehr als 7Millionen Kunden bei ancestry.com
- DNS-basierte Gesundheitsinformationen und vererbte Eigenschaften
 - ▶ Krankheitsrisiken
 - ▶ Status als genetischer Träger
 - ▶ Ernährung und Leistungsfähigkeit
- Teilnahme an grossen Studien



Think Before You Spit

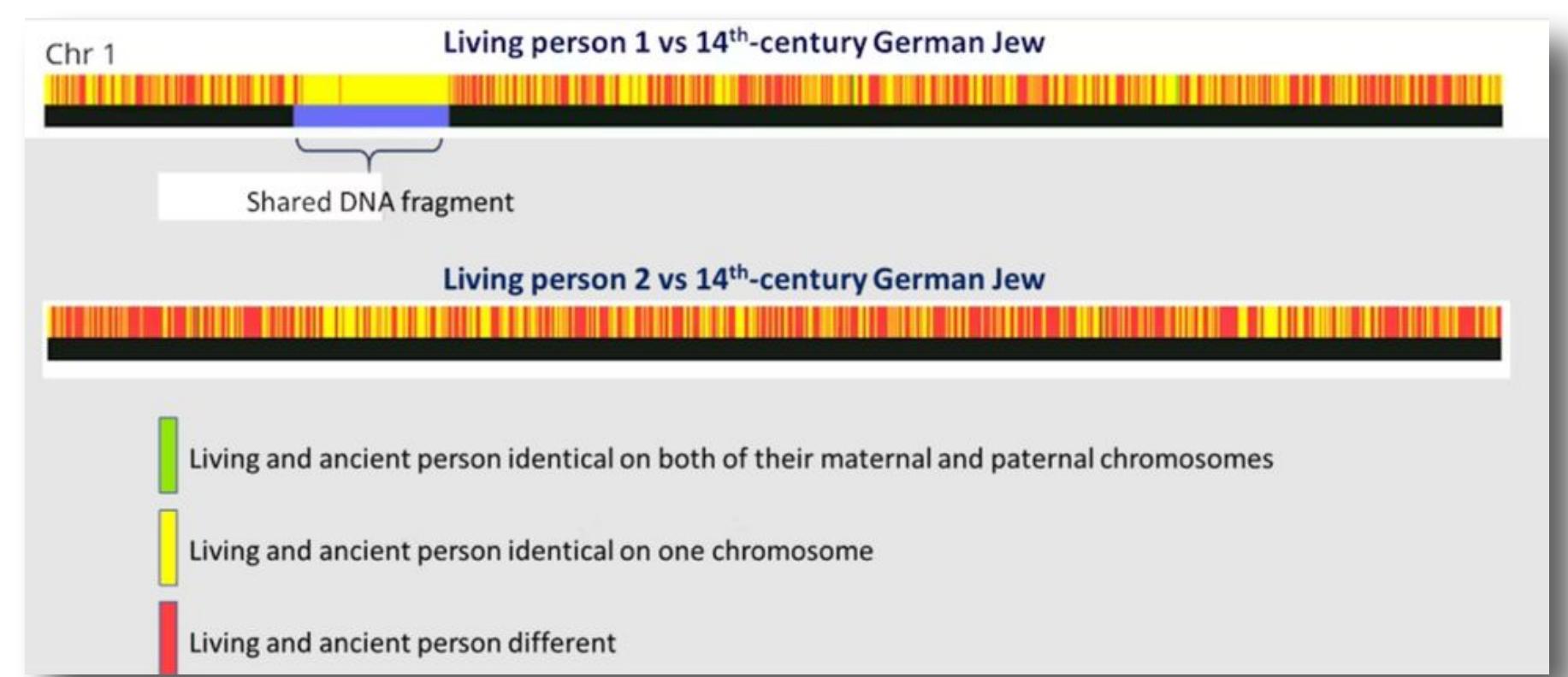
Populationsherkunft...

- Populationsgenetik

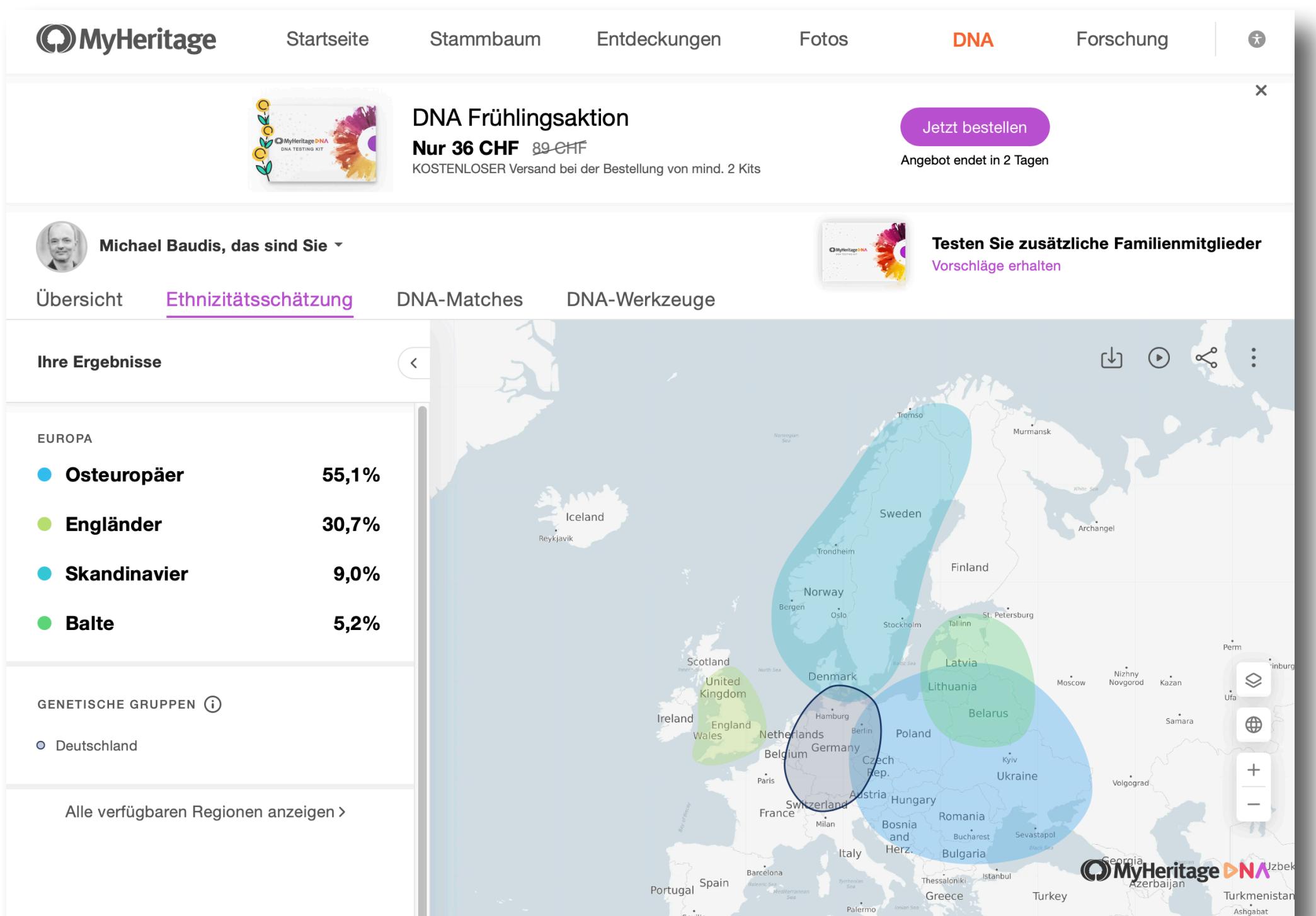
→ ererbte Stücke von DNS mit Reihen identischen Varianten lassen sich statistisch einer Region bzw. "Gründungspopulation" zuordnen

→ Diese Populationen können für verschiedene Modelle angepasst werden

- Wir sind alle recht gut gemixt...



Oben: Beispiel für den Nachweis einer genetischen Beziehung zu einer mittelalterlichen Person. Hier, der gelbe Block indiziert einen Bereich von DNA in dem alle Varianten mit dem entsprechenden Bereich der historischen DNA übereinstimmen. (Bild: GEDMatch via livescience.com)

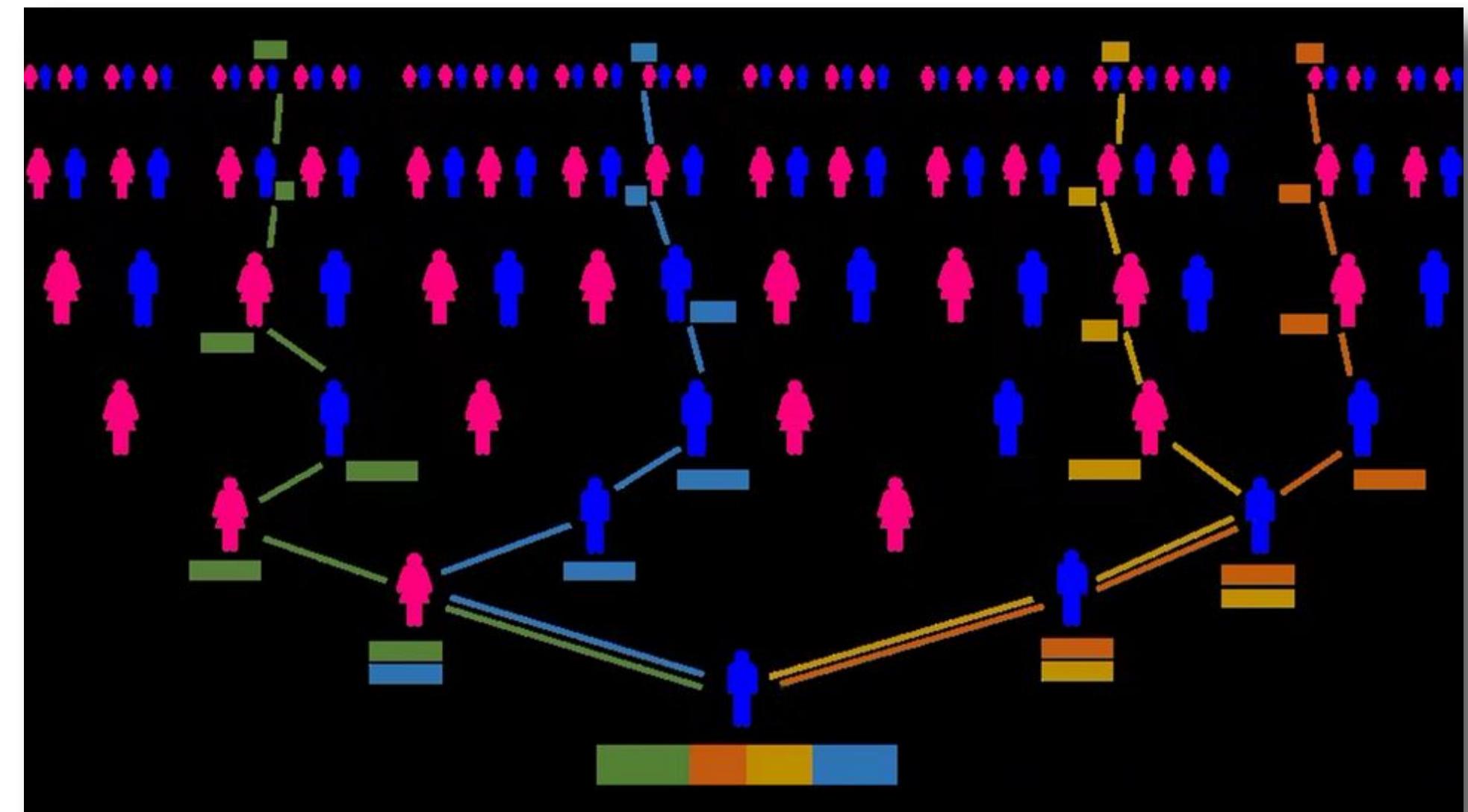


Berühmte Vorfahren?

Sicher möglich, nicht sehr wahrscheinlich (genetisch gesehen)

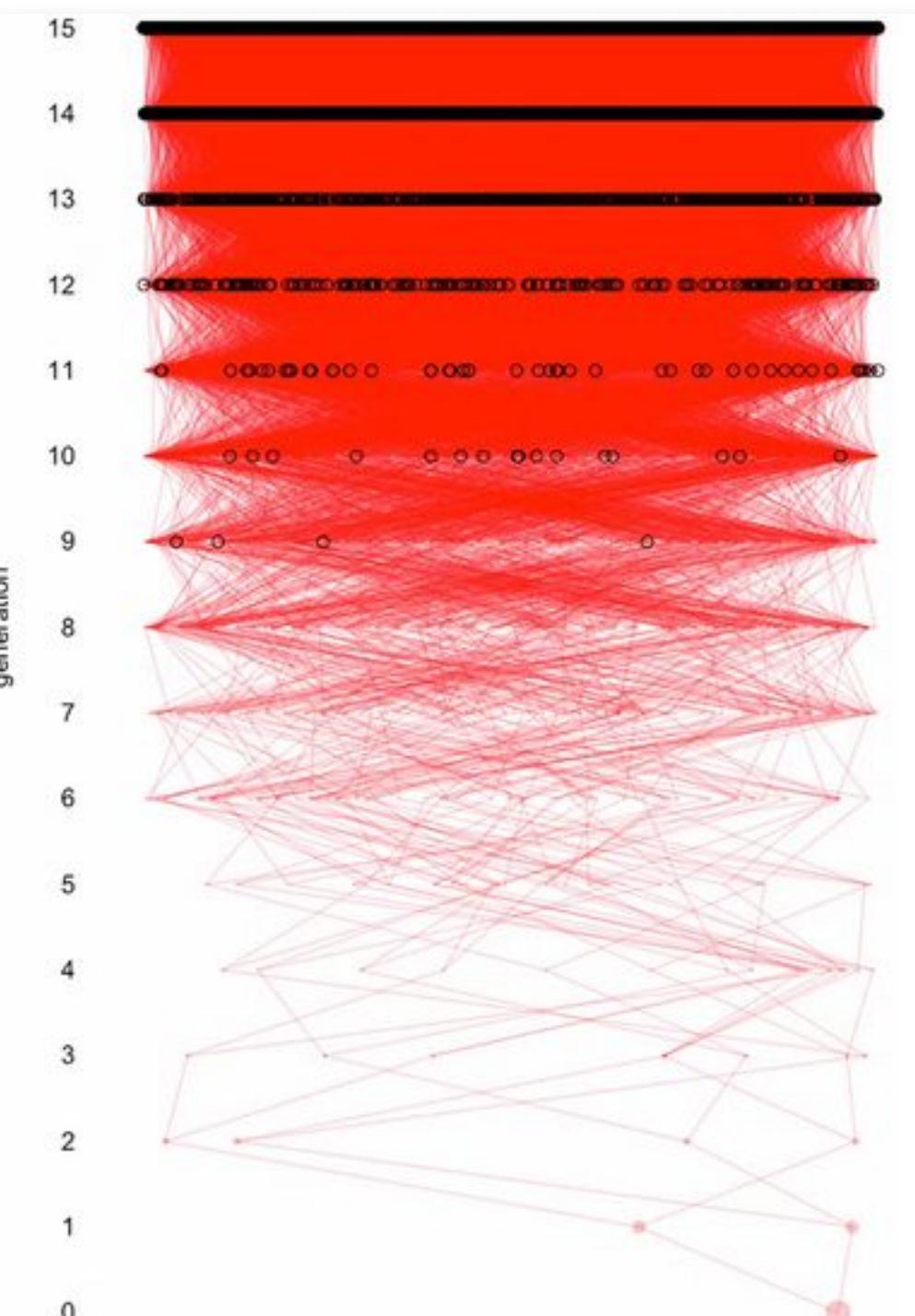
- Abstammungsgenetik vs. Genealogie
 - ererbte Stücke von DNS mit identischen Varianten weisen auf gemeinsame Vorfahren hin
 - Nach wenigen Generationen sind Abstammungslinien sehr gut durchmischt; deswegen hat eine Person mit einem dokumentierten Stammbaum bis ins Mittelalter vermutlich keine relevante DNA eines berühmten Vorfahren* ...

* ... selbst unter Annahme das keine genealogischen "Unfälle" stattgefunden hatten.



Oben: Vererbungspfade für DNA-Fragmente. Genetische Rekombination führt zu einer zufälligen Verteilung (Bild: Shai Carmi, CC BY-ND, via livescience.com)

Rechts: Progressive Zunahme der Zahl genetischer Vorfahren über 15 Generationen. Jede Linie zeigt eine Abstammung; schwarze Kreise Vorfahren zu denen mehrere Pfade führen. Zumindest statistisch sind alle Menschen eines gemeinsamen Populationshintergrundes mit allen im Mittelalter lebenden Menschen verwandt - aber haben von den meisten keine DNA geerbt. (Bild: Graham Coop, via livescience.com)



Persönliche Genomik

Preventive Interventionen nach genomischen Befunden

- **einige wenige** genetischen Tests haben einen **hohen prädiktiven Wert** und selten auch eine potentiell drastische, potentiell kurative Option
- Beispiele hier sind Mutationen des FAP-Gens (familiäres Dickdarmkarzinom) oder der BRCA1/2-Gene (hauptsächlich Brustkrebs und Ovarialkarzinom)
- Entscheidungen sind **kompliziert**, abhängig von anderen Faktoren und bedürfen **Beratung von Experten!**



Oli Scarff/Getty Images



Loren Capelli

Angelina Jolie: My mother fought cancer for almost a decade and died at 56. ... but the truth is I carry a “faulty” gene, **BRCA1**, which sharply increases my **risk** of developing **breast cancer** and **ovarian cancer**.

My doctors estimated that I had an 87 percent risk of breast cancer and a 50 percent risk of ovarian cancer, although the risk is different in the case of each woman.

Only a fraction of breast cancers result from an inherited gene mutation. Those with a defect in BRCA1 have a 65 percent risk of getting it, on average.

Once I knew that this was my reality, I decided to be **proactive** and to minimize the risk as much I could. I made a decision to have a **preventive double mastectomy**.

Persönliche Genomik

... wenn es keine klare Prädiktion oder Therapie gibt?

- Diagnostische und kommerzielle ("direct to customer"; DTC) DNA-Analysen zeigen möglicherweise Risiken für bestimmte Erkrankungen auf
- Die meisten dieser Aussagen sind **nicht deterministisch**, relativ zu einem geringen Basisrisiko, bieten keinen direkte Möglichkeit zur Intervention und zeigen ein geringes **absolutes** Risiko - aber indizieren eine ererbbares Komponente
- Das Verständnis solcher Aussagen ist schwierig und verlangt Beratung durch Experten - und stellt die Frage nach dem Sinn solcher Analysen

VANITY FAIR

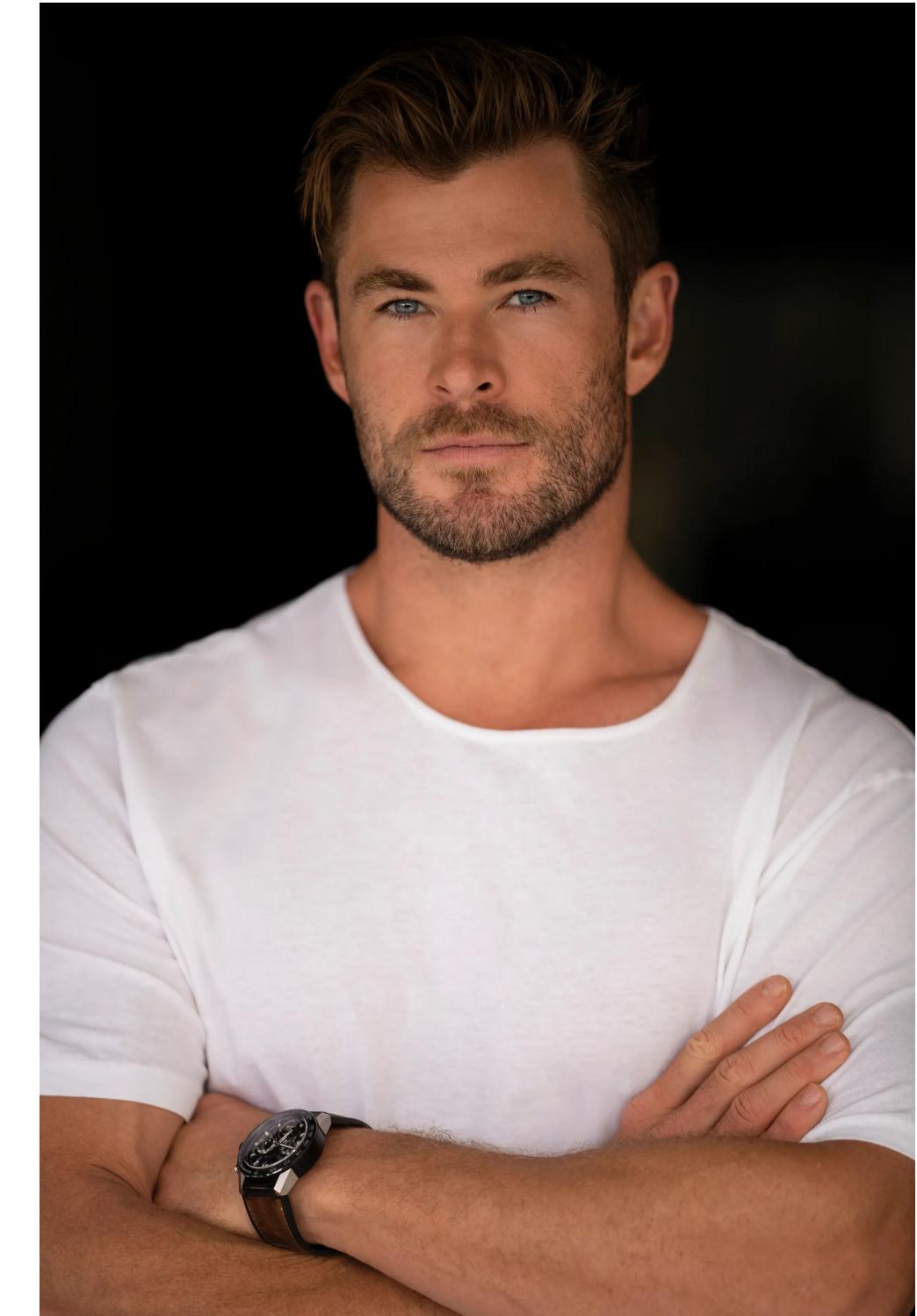
EXCLUSIVE

Chris Hemsworth Changed His Life After an Ominous Health Warning

In an exclusive sit-down with *Vanity Fair*, the actor discusses movies, the future of Thor, his businesses, fatherhood, and how a genetic predisposition for Alzheimer's alters everything.

BY ANTHONY BREZNICAN

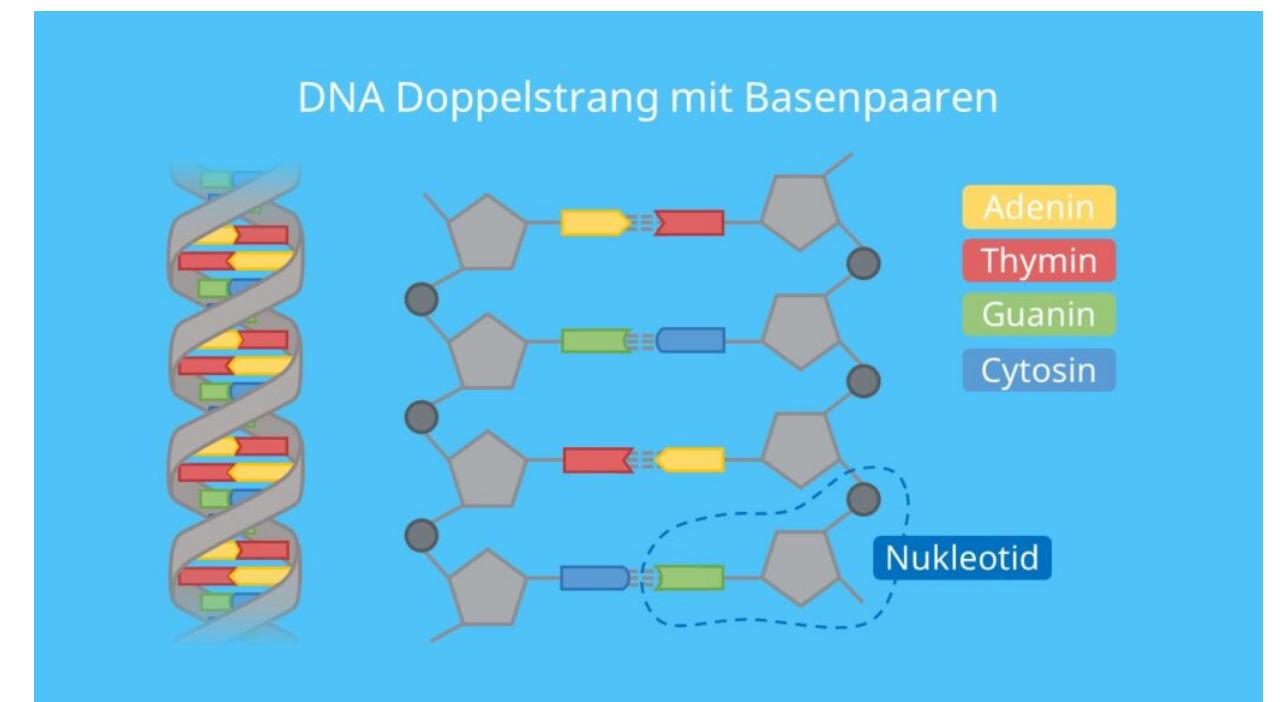
NOVEMBER 17, 2022



...His makeup includes two copies of the gene APOE4, one from his mother, the other from his father, which studies have linked to an increased risk of Alzheimer's disease. One in four people carry a single copy of the gene, but only 2 to 3% of the population have both, according to a [2021 study](#) by the National Institutes of Health.

"For me, the positive of it was like, "Right, if I didn't know this [Alzheimer's] information, I wouldn't have made the changes I made." I just wasn't aware of any of it, so now I feel thankful that I have in my arsenal the sort of tools to best prepare myself and prevent things happening in that way."

Genomische Daten verwendet man für ...



Präzisionsmedizin

- Diagnose seltener Erkrankungen
- Medikamentenverträglichkeit und Wechselwirkungen
- Risikoadaptierte Therapie in der Onkologie
- Medikamente gegen spezifische molekulare Veränderungen

"Lifestyle"

- Genealogie
- Populationszugehörigkeit
- Einschätzung individueller Fähigkeiten und Risiken (Ernährung, Leistungsfähigkeit ...)

Grundlagenforschung

- Verständnis molekularer Prozesse in Organismen
- Erblichkeit und Vererbung in Keimbahn und zellulären Systemen
- Paläoanthropologie und Evolution

Identifikation

- Auswertung forensischer Spuren
- Vaterschaftstests
- Identitätsnachweis (potentiell, auch digital...)

Phenotypisierung aus DNS

Von DNS zum Fahndungsbild?

- Assoziation **genetischer Merkmale** (z.Bsp. von Tatortproben) mit erwartetem Phenotyp (**Erscheinungsbild**)
- Haar- und Augenfarbe sind relativ robust bestimmbar; weitergehende Rekonstruktionen im Allgemeinen nicht hilfreich
- **große Verzerrungen** wegen unbalancierten Trainingsdaten
- Belgien und Deutschland erlauben keine forensische DNS-basierte Phenotypisierung
- Schweiz: Bundesrat im Beschluss von 2020 mit Erlaubnis zur Verwendung bestimmter DNS-basierter Vorhersagen (Haarfarbe, Population...)



Vorhersage von Haar- und Augenfarbe aufgrund genetischer Marker mittels HirisPlex. Aus: Manfred Kayser. Forensic DNA Phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. Forensic Science International: Genetics 18 (2015) 33–48

Hi Michael,

Good news! We've discovered new DNA Matches for you.

- Kommerzielle DNS-Analysen (online-Anbieter!) erlauben oft die Speicherung der DNS Varianten und deren Abgleich mit Daten anderer Personen
- Das ermöglicht das **automatische Auffinden von Verwandten** anhand von vererbten Varianten ("haplotype blocks") und die Erstellung von Stammbäumen (bspw. bei MyHeritage, Ancestry.com...)
- Polizeibehörden und forensische Serviceanbieter können **DNS-Profile von Tatortproben** generieren und diese dann unter einem Pseudonym hochladen, um evtl. Täter, anonyme Opfer bzw. deren Verwandte zu identifizieren - **Genetische Triangulation**

Genetische Triangulation

"Long-Range Familial Searches"

Daily Journal

Helping Northeast Mississippi Grow!

We're donating a portion of every 1-year or 6-month subscription to Tupelo High Band Boosters!
842-2613 or djournal.com/subscribe
New home delivery subscriptions only | Offer ends June 30



SUBSCRIBE

ALL SEC Devaughn had never been a suspect until genetic genealogy put police on his trail several months ago. Earlier this year, police sent the DNA profile to Parabon, a private genetics company, to compare the suspect's DNA sample to a public genealogy DNA database looking for people with similar DNA profiles who might be kin to the suspect. That eventually led authorities to look at Devaughn.

Rienzi man charged with 1990 Starkville murder

By William Moore Daily Journal 15 hrs ago Comments

© Copyright 2018 Daily Journal, 1242 S Green St Tupelo, MS

The New York Times

How a Genealogy Site Led to the Front Door of the Golden State Killer Suspect

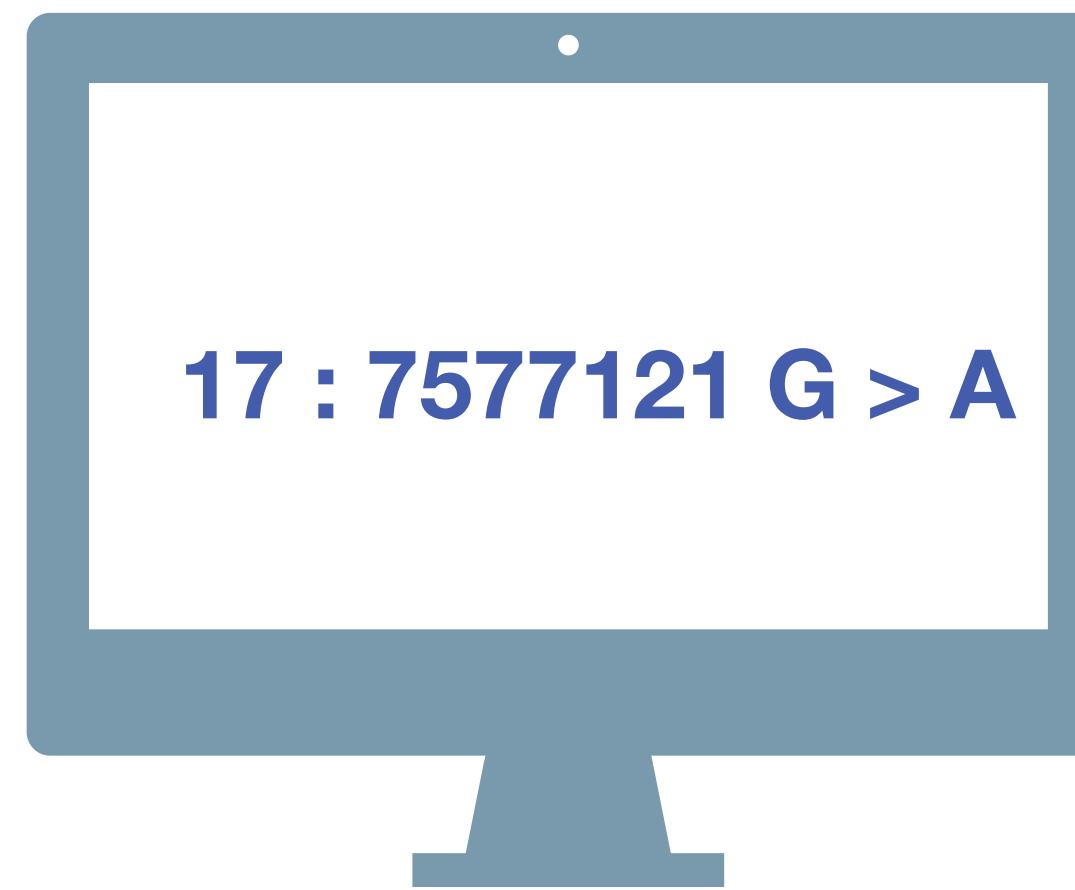
Investigators used DNA from crime scenes that had been stored all these years and plugged the genetic profile of the suspected assailant into an online genealogy database. One such service, GEDmatch, said in a statement on Friday that law enforcement officials had used its database to crack the case. Officers found distant relatives of Mr. DeAngelo's and, despite his years of eluding the authorities, traced their DNA to his front door.

The New York Times, April 26, 2018

Attacks Associated With the Golden State Killer



Aber man kann
Genomdaten absichern?!



Beacon

Ein genomischer "Beacon" in seiner einfachsten Form
antwortet auf eine **Internet-Suchanfrage** nach einer
genomischen Variante

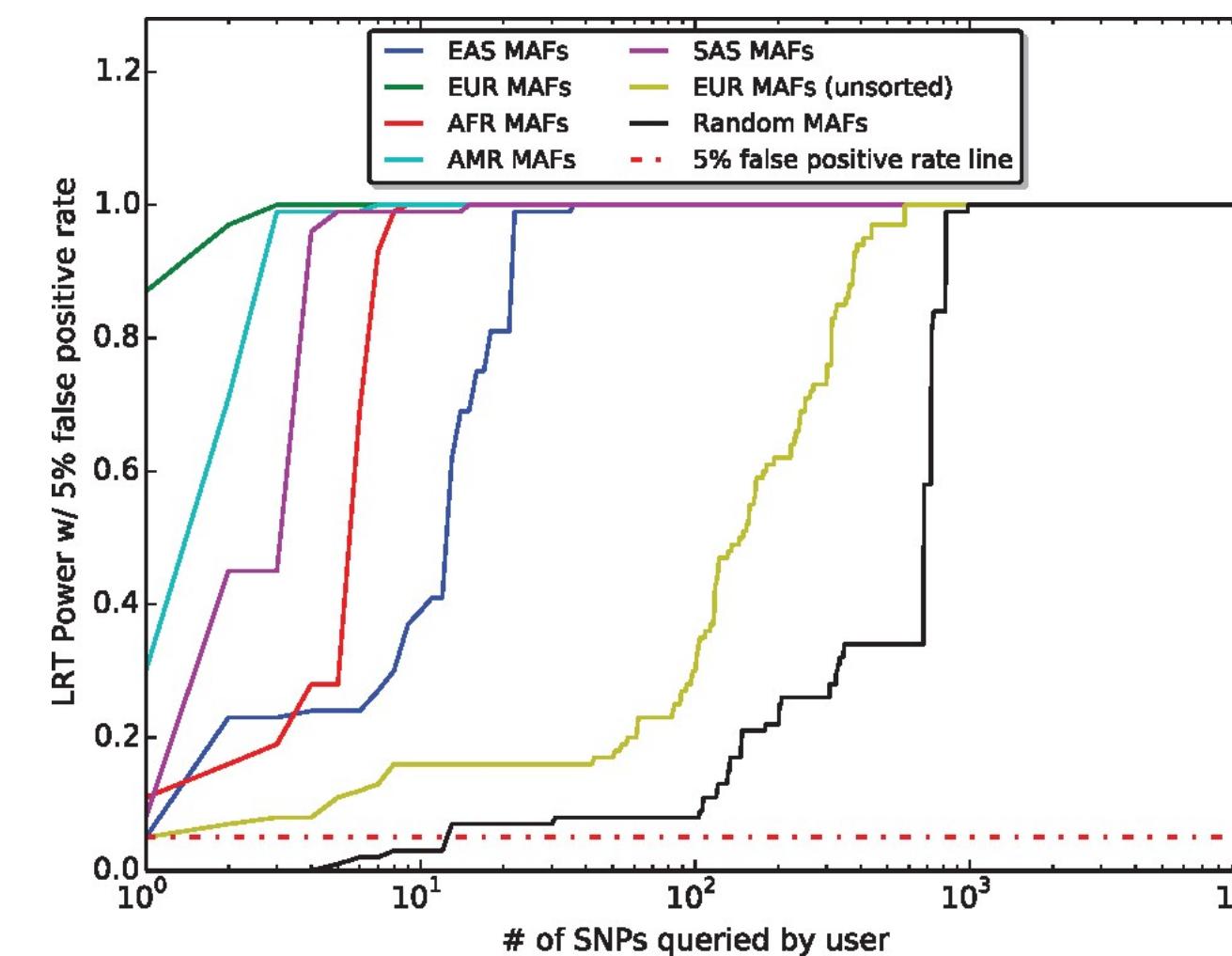
JA oder **NEIN** oder **_(_\')**



Sind Genomische Beacons ein Sicherheitsrisiko?

Wenn man die genetische Information eines Individuums besitzt kann man die Existenz von dessen Daten mittels **vielfacher** Abfrage seltener Varianten nachweisen

*J Am Med Inform Assoc, Volume 24, Issue 4, July 2017,
Pages 799-805, <https://doi.org/10.1093/jamia/ocw167>*



Optimierter "Identifikationsangriff" auf eine genomische Datensammlung, in Abhängigkeit vom Wissen über die Populationszusammensetzung der genomischen Daten.

Stanford researchers identify potential security hole in genomic data-sharing network

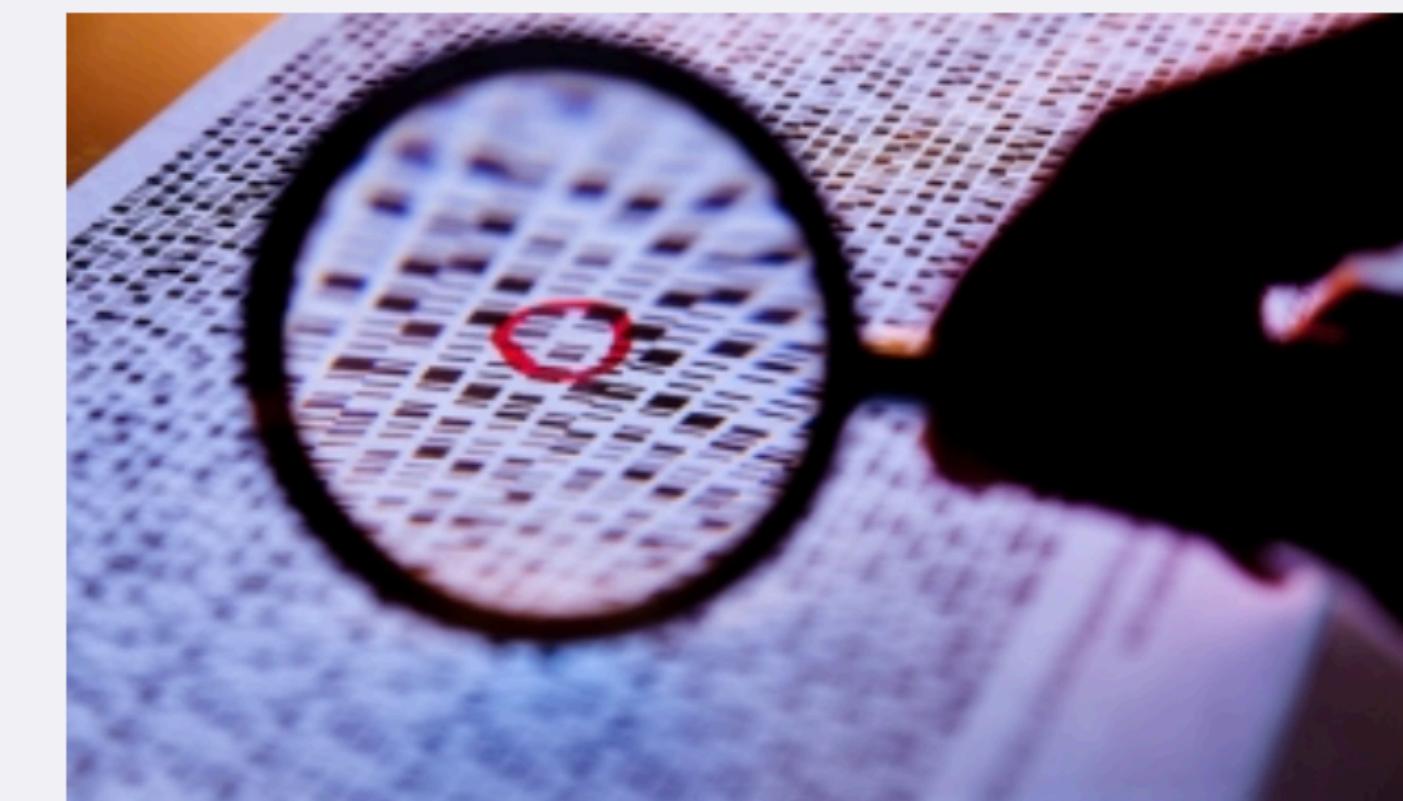
Hackers with access to a person's genome might find out if that genome is in an international network of disease databases.

OCT 29
2015

Sharing genomic information among researchers is critical to the advance of biomedical research. Yet genomic data contains identifiable information and, in the wrong hands, poses a risk to individual privacy. If someone had access to your genome sequence — either directly from your saliva or other tissues, or from a popular genomic information service — they could check to see if you appear in a database of people with certain medical conditions, such as heart disease, lung cancer or autism.

Work by a pair of researchers at the [Stanford University School of Medicine](#) makes that genomic data more secure. [Suyash Shringarpure](#), PhD, a postdoctoral scholar in genetics, and [Carlos Bustamante](#), PhD, a professor of genetics, have demonstrated a technique for hacking a network of global genomic databases and how to prevent it. They are working with investigators from the Global Alliance for Genomics and Health on implementing preventive measures.

The work, published Oct. 29 in *The American Journal of Human Genetics*, also bears importantly on the larger question of how to analyze mixtures of genomes, such as those from different people at a crime scene.



Stanford researchers are working with the Global Alliance for Genomics and Health to make genomic information in the Beacon Project more secure.
Science photo/Shutterstock

**...doch problematisch sind nicht
unbedingt die Genomdaten an sich.**

How can a DNA firm lose half its users' data to Je



Dark-web criminals cited the breach as the reason for leaking the details of 6.9 million people's genetic profiles online.

Now the la

OUR SERVICE LEARN ABOUT

SIGN IN REGISTER KIT HELP

Shop

Exclusive Offer: Buy one kit, get **20% OFF** each additional kit. See cart for details. [Buy now](#)

FAMILY MATTERS Hackers target 23andMe users, 23

Majority of impacted users are Ashkenazi Jews.

ASHLEY BELANGER - 12/4/2020



Find out what your DNA says about you and your family.

- See how your DNA breaks out across 2750+ regions worldwide with the most comprehensive ancestry breakdown on the market
- Discover relatives from near and far with our DNA Relative Finder
- Share reports with family and friends
- Learn how your DNA influences your facial features, taste, smell and other traits

[Buy now](#)

USD\$129

Confirm that two groups of users feature had their

uses feature as ... with genetic relatives and opting in, users hope to fully giving others access to current location, and this. Users can opt out at

asked after opting in to share DNA Relatives, relationship labels, the relatives, ancestry report," TechCrunch reported. Family Tree profile names, relationship labels, TechCrunch reported.

How can a DNA firm lose half its users' data to 'Jew-hating' hackers?

Dark-web criminals cited the head of 23andMe's faith after a raid on the details of 6.9 million people — including her Google-founding ex. Now the lawsuits are coming

FAMILY MATTERS —

Hackers stole ancestry data of 6.9 million users, 23andMe finally confirmed

Majority of impacted users are now being notified.

ASHLEY BELANGER - 12/4/2023, 11:48 PM

ars TECHNICA



Bloomberg / Contributor | Bloomberg

Im April 2023 stahlen Hacker die Daten von 6.9 Millionen von 23andMe Nutzern. Diese Informationen* wurden zumindest teilweise in "Darknet" Börsen zum Verkauf angeboten.

*Dabei geht es hier dann nicht direkt um die genomischen Daten (normalerweise einige hunderttausend genomische Varianten der meist Chip-basierten Genotypisierungen) sondern um die Metadaten und Zusammenfassungen.

How can a DNA firm lose half its

WSJ Barron's MarketWatch IBD

THE WALL STREET JOURNAL.

SIGN IN

SUBSCRIBE



23andMe's Fall From \$6 Billion to Nearly \$0

From celebrity 'spit parties' to a drop in the bucket: The once-hot DNA-testing company is struggling to profit

Anne Wojcicki of 23andMe, center, remotely rang the Nasdaq opening bell the day the company went public in 2021. PETER DASILVA/REUTERS

By [Rolf Winkler](#) [Follow](#)

Jan. 31, 2024 at 5:30 am ET

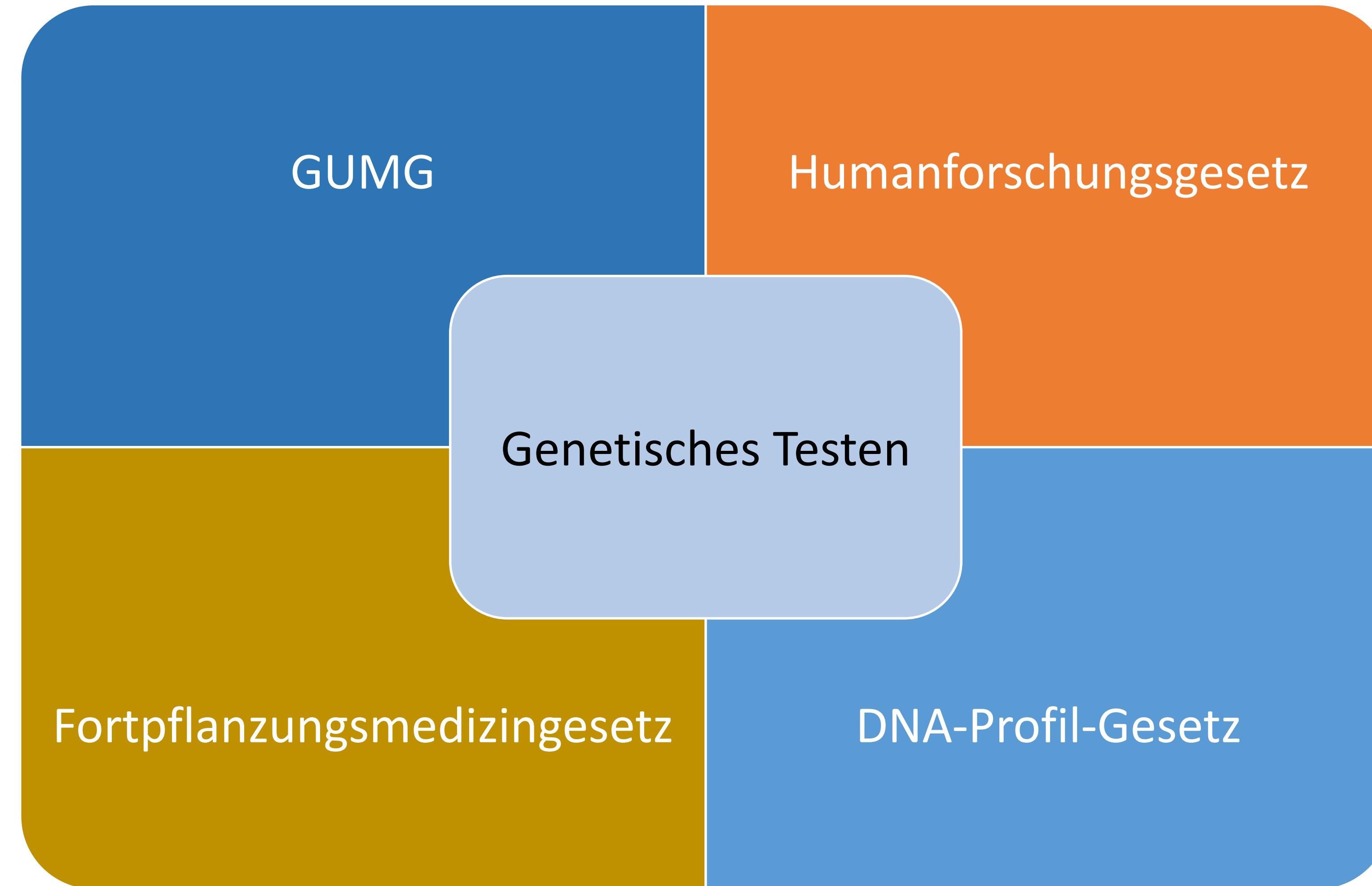
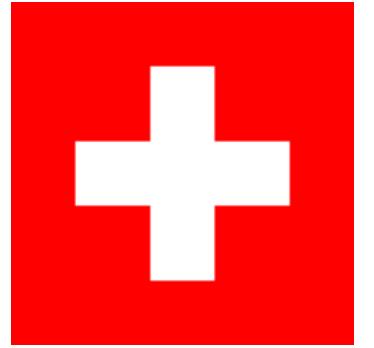
It has now been confirmed that an additional 6.9 million 23andMe users had ancestry data stolen after hackers used thousands of accounts by likely reusing previously used passwords.

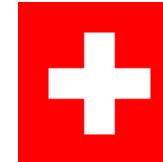
... aber das 23andMe Debakel führte auch zu einem fast vollständigen Verlust des Börsenwertes der Firma.

Reguliert sich Konsumenten-genomik doch selbst?

Percentage of DNA shared with relatives, ancestry information, and self-reported location," TechCrunch reported. About 1.4 million users, shared "Family Tree profile information" ... including display names, relationship labels, birth year, and self-reported location, TechCrunch reported.

Relevante Regelungen für gen. Tests





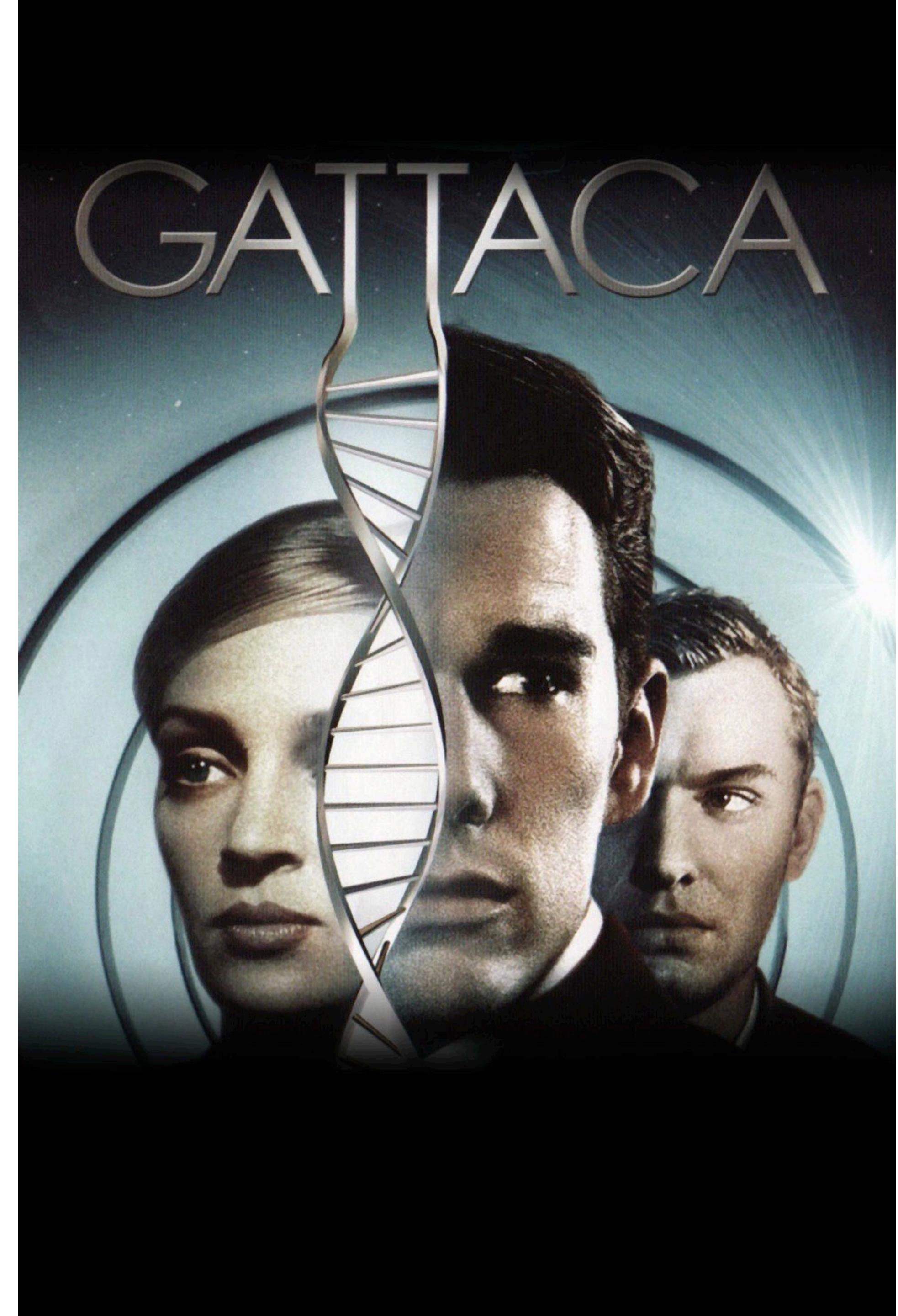
Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)

GUMG (2022)	Medizin	Ausserhalb medizinischer Indikation	
Untersuchte Eigenschaften	medizinisch relevant	besonders schützenswerter Eigenschaften	andere
Beispiele	Trisomie 21, BRCA1/2	Ernährungsoptimierung, Populationsherkunft, Intelligenz...	Haar- und Augenfarbe, Geschmacksempfinden ...
Generelle Regelungen	Nicht diskriminierend, informierte Zustimmung, Recht auf Information, Vermeidung unnötiger Datenerhebung/Analysen, Schutz von Proben und Daten, Stand der Wissenschaft & Technik ...		
Initiation	Ärztin	geschultes medizinisches Personal	selbst
Durchführung	geschultes medizinisches Personal	geschultes medizinisches Personal	frei zugänglich
Kommunikation zusätzlicher Resultate	auf Wunsch des Patienten	nicht erlaubt	
Labor	bewilligungspflichtig für genetische Untersuchungen	bewilligungspflichtig für genetische Untersuchungen	nicht geregelt
Arbeitgeber und Versicherer	Anfrage der Daten unter bestimmten Bedingungen	kein Zugriff	kein Zugriff

Gattaca (1997)

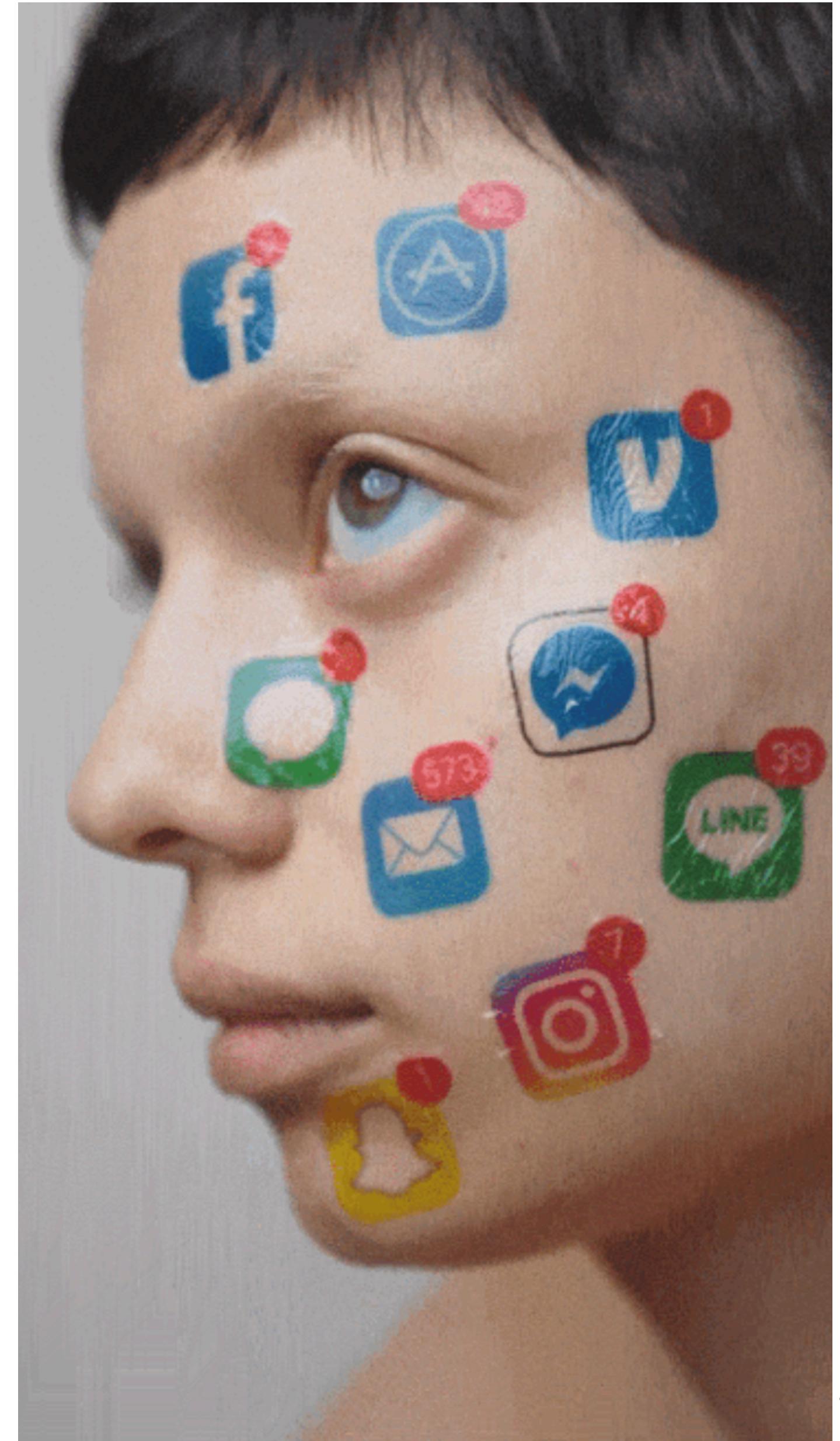
Ein genetisch minderwertiger Mann nimmt die Identität eines genetisch überlegenen an, um seinen Lebenstraum zu verwirklichen: ins All zu reisen.

- Genetischer Determinismus
 - ▶ Basierend auf seiner - in der Gesellschaft ubiquitären - Genomanalyse ist der Hauptcharakter nicht für komplexe Tätigkeiten zugelassen
- Genomisch basierte Identifikation
 - ▶ Die Verwendung genetischer Analysen zum Nachweis der eigenen Identität ist tägliche Routine



Persönliche Meinungen zu "Chancen und Risiken für Medizin und Gesellschaft"

- Genetik und Genomik sind **essentielle** Werkzeuge in biomedizinischen Wissenschaften und klinischer Praxis (ganz abgesehen von anderen Bereichen...)
- Die **Komplexität** genomischer Variationen bedingt die Nutzung von riesigen Mengen genetischer Informationen ("viele Nadeln in vielen Heuhaufen")
- Genetische Daten sind **schützenswert** - aber eben auch "**nicht so besonders**"; viele andere Informationen sind sehr persönlich und haben hohe Aussagekraft
- Ein offener aber **bewusster** Umgang mit genetischen Informationen sollte Teil einer aufgeklärten Gesellschaft sein



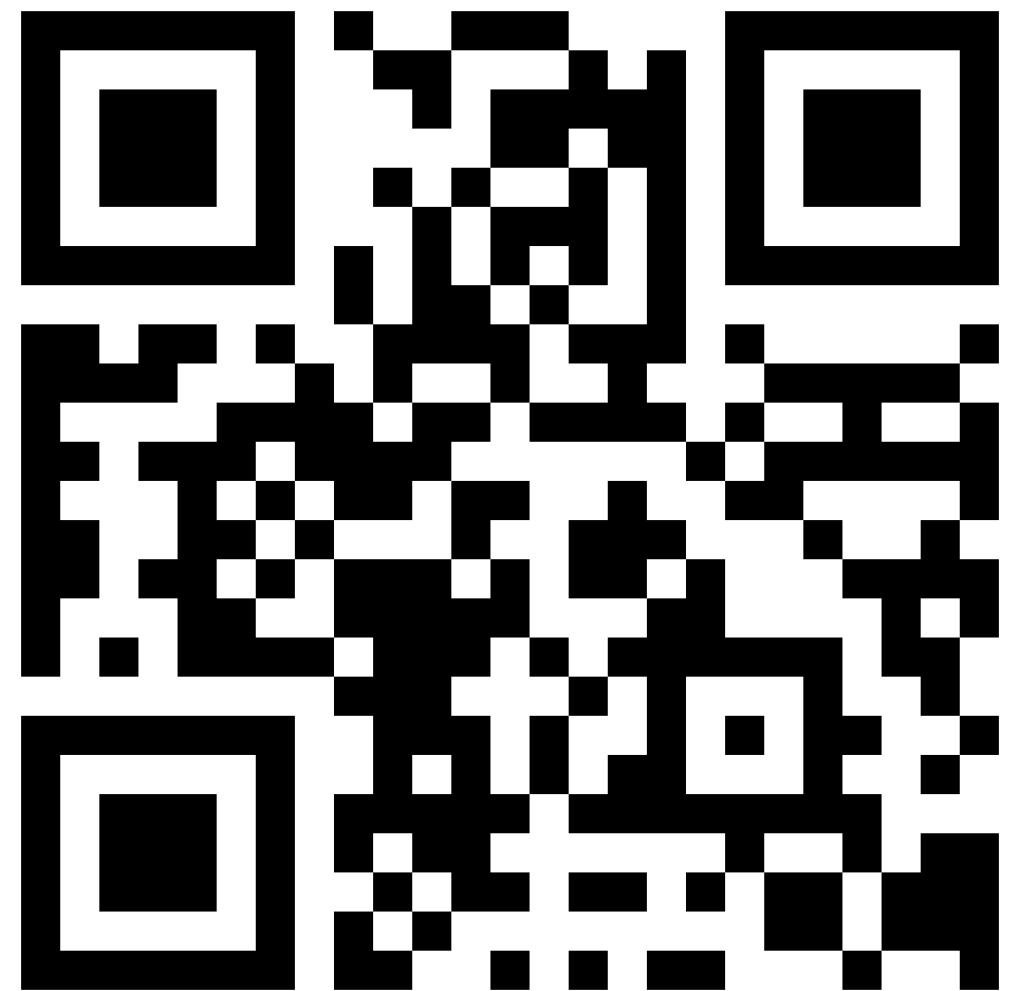


Universität
Zürich^{UZH}



Prof. Dr. Michael Baudis
Department of Molecular Life Sciences
University of Zurich
SIB | Swiss Institute of Bioinformatics
Winterthurerstrasse 190
CH-8057 Zurich

email michael.baudis@mls.uzh.ch
web info.baudisgroup.org
web [www\(mls.uzh.ch/en/research/baudis](http://www(mls.uzh.ch/en/research/baudis)
web sib.swiss/baudis-michael/



Swiss Institute of
Bioinformatics

