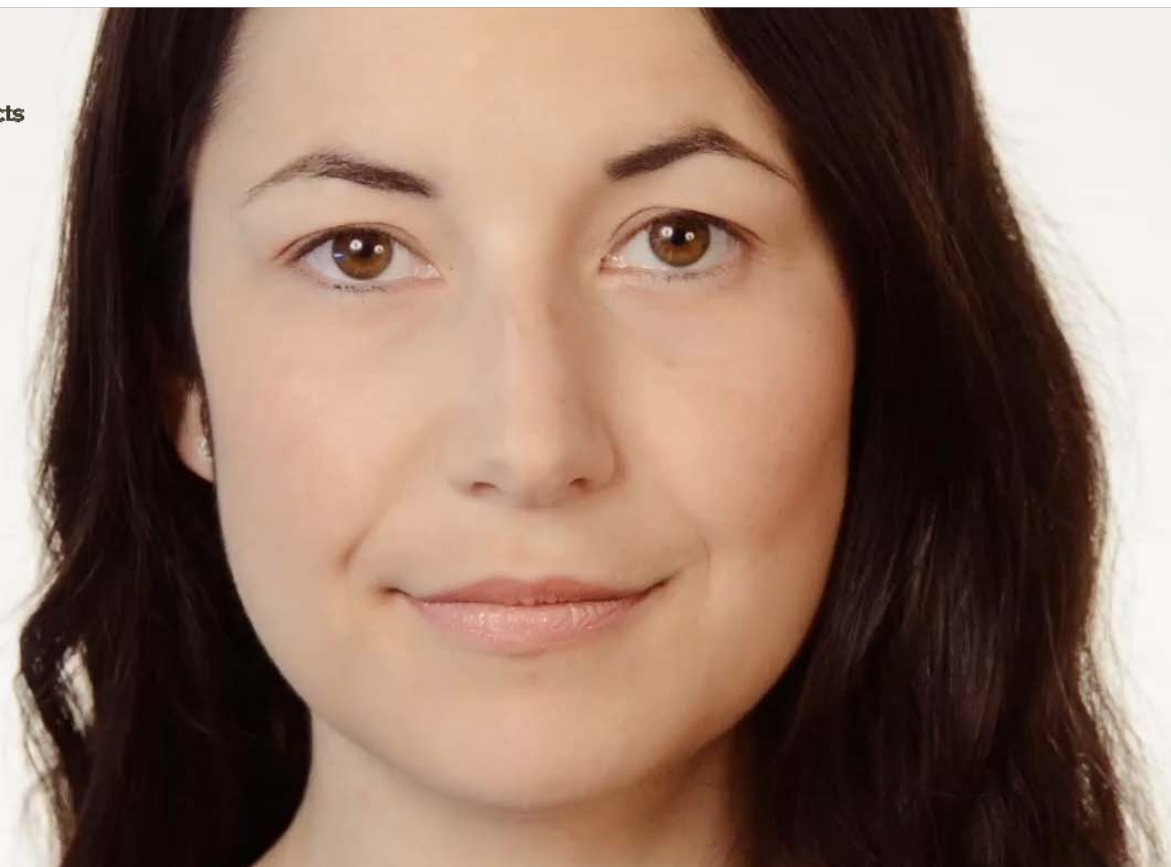




Global Network of
Personal Genome Projects
personalgenomes.org

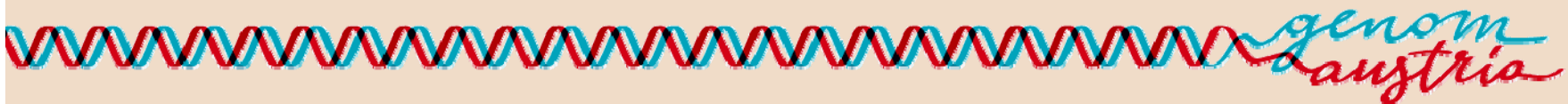


Ein wissenschaftliches und
kulturelles Pionierprojekt unter dem
Ehrenschutz von Margit Fischer

www.genomaustria.at

Warum sind wir heute hier?

Wir sind heute hier, um über das Thema
Erbgut-Sequenzierung zu reden.



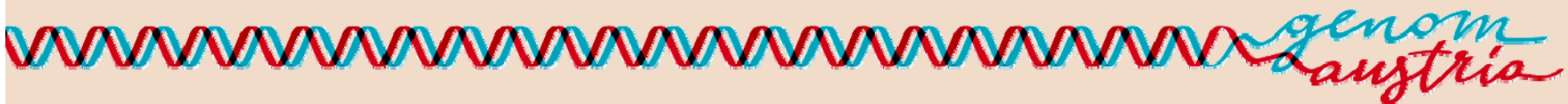
Ihre Gesprächspartner

Giulio Superti-Furga, Molekularbiologe und seit 2005
Wissenschaftlicher Direktor des CeMM

Helga Nowotny, Wissenschaftsforscherin und Vorsitzende des
ERA Council Forum, Mitglied im Steering Board von Genom Austria

Wolfgang Schütz, Rektor der Medizinischen Universität Wien,
die als Projektpartner bei Genom Austria eine wichtige Rolle hat

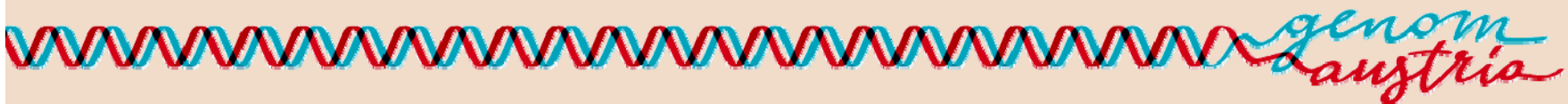
Christoph Bock, Projektleiter von Genom Austria,
Genom-Wissenschaftler und Forschungsgruppenleiter am CeMM





Unser Thema

- Wir sind heute hier, weil die DNA-Sequenzierung auf dem Sprung zur Alltagsprozedur ist, und wir uns mit den Chancen und Risiken befassen müssen.
- Rasante Entwicklung der Technologie macht persönliche Genome erstmals bezahlbar (heute € 7.500 für eine vollständige Genomanalyse am CeMM).



Eine revolutionäre Technologie



1979



2014



2006



2014

Computer

Wer hat einen Computer?

- 1970 Forschungsinstitute
- 1980 Universitäten & Konzerne
- 1990 Schulen & Unternehmen
- 2014 Fast jeder & fast immer

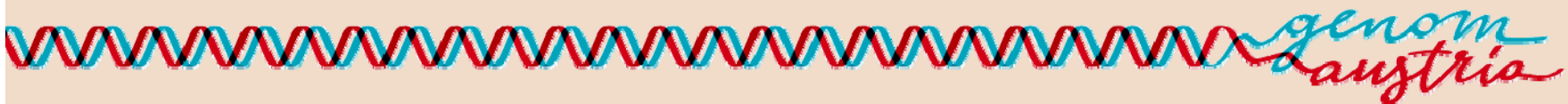
DNA-Sequenzierung

Wessen Genom wurde sequenziert?

- 1996 Das erste Bakterium (E. coli)
- 2001 Referenzgenom des Menschen
- 2007 Erste persönliche Genome
- 2014 Viele tausend persönliche Genome

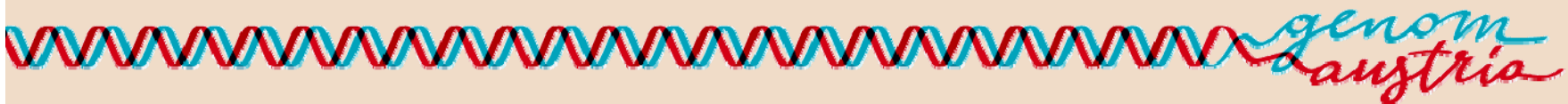
Sind wir darauf vorbereitet?

- Niemand redet darüber.
- Chancen und Risiken sind der Öffentlichkeit zu wenig bekannt.
- Es herrscht sowohl Angst, als auch übermäßige Erwartung.
- Die sachliche Diskussion wird erschwert.
- Ein aktives Mitgestalten wird verzögert, wenn nicht verhindert.



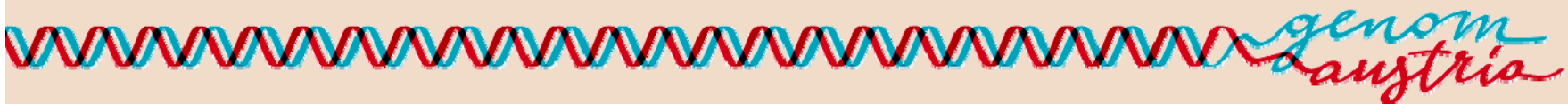
Darum: Reden wir darüber!

- Wenn wir uns als Gesellschaft auf die DNA-Sequenzierung vorbereiten wollen, müssen wir über die Rahmenbedingungen reden.
- Genau dafür gibt es das Projekt Genom Austria!



Genom Austria möchte

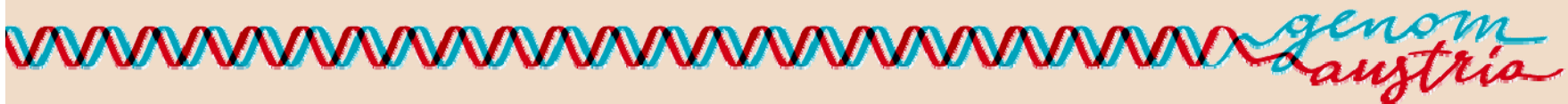
- Das Eis brechen und die Diskussion auf allen Ebenen anstoßen
- anhand öffentlicher, persönlicher Genome zum Anfassen
- um Bewusstsein für die Entwicklung der Genomsequenzierung und ihre Konsequenzen zu schaffen
- und den geeigneten Rahmen für den öffentlichen Dialog zu bieten.



Wie läuft es ab?

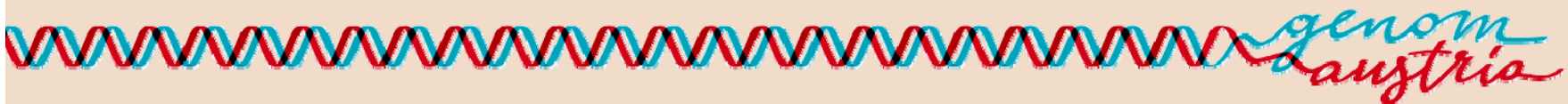
Mit Genom Austria werden erstmals in Österreich die ganzen Genome freiwilliger Pioniere veröffentlicht!

- Sequenzierung der Genome
- von heute 2, und im Jahr 2015 von 20 Freiwilligen
- die bereit sind, die Daten mit der Öffentlichkeit zu teilen
- selbstverständlich nach entsprechender Aufklärung und Zustimmung



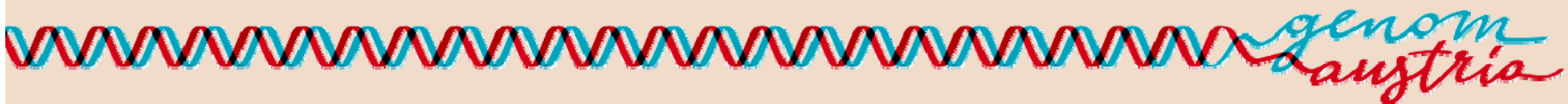
Die Prinzipien von Genom Austria (1)

- Freiwilligkeit
- Öffentliche Daten und freier Zugang
- Ethische Prüfung
- Keine diagnostischen oder finanziellen Interessen



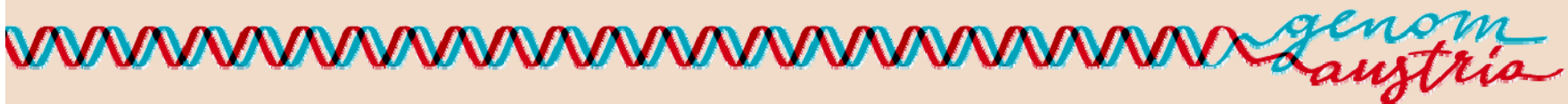
Die Prinzipien von Genom Austria (2)

- Aufklärung und Nachweis des Verständnisses von Risiken und Chancen
- Kein Anonymitätsversprechen, da aufgrund der geringen Anzahl der Pioniere nicht haltbar
- und vor allem, um dem didaktischen und aufklärerischen Anspruch gerecht zu werden.
Konkreter Vergleich Genotyp-Phenotyp

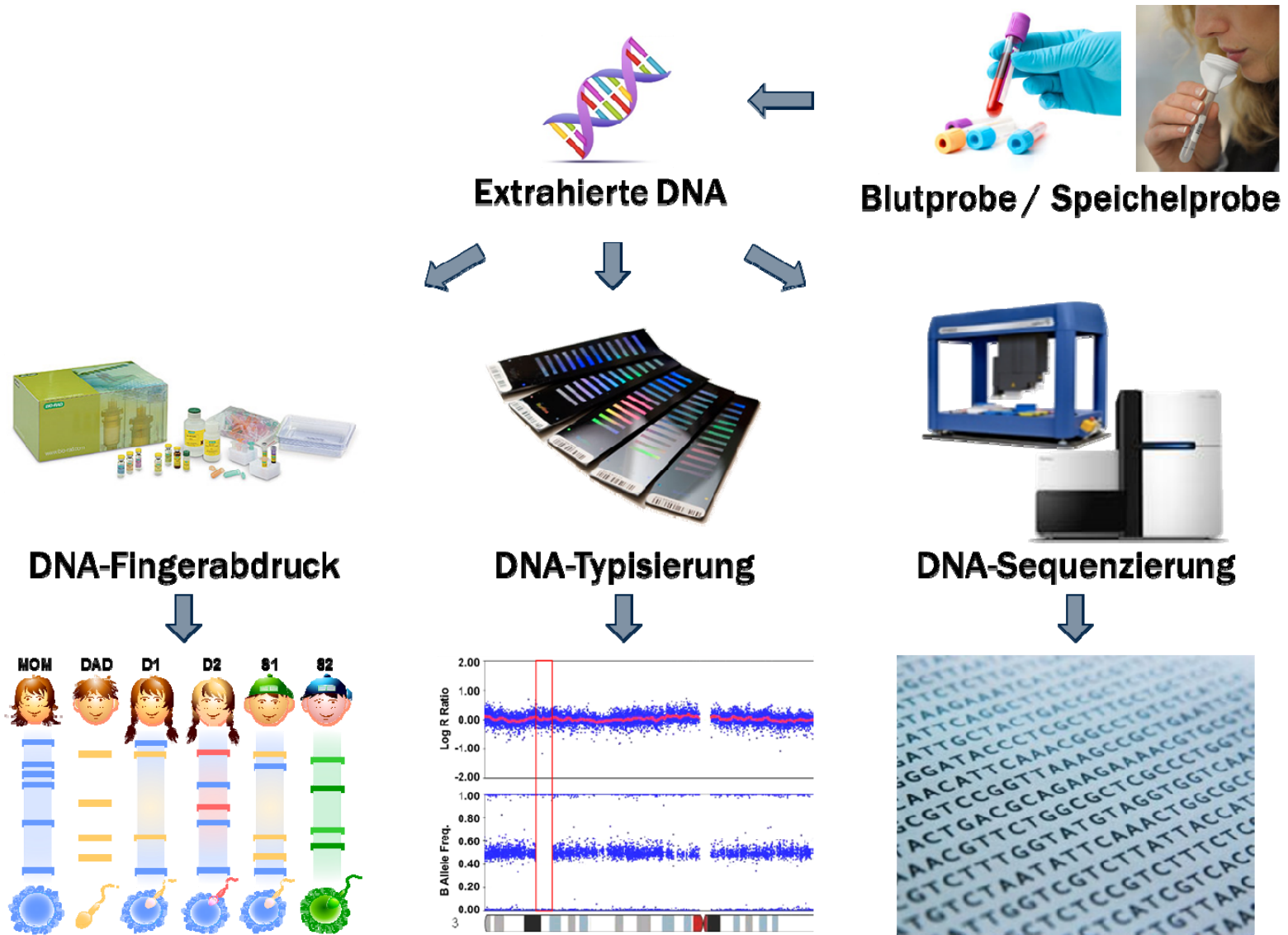


Was genau wird veröffentlicht

- 2-3 Absätze Text zur Einführung und Zusammenfassung der wissenschaftlichen Interpretation der Daten
- Rohdaten (BAM-Files) und Genotyp-Informationen (VCF-Files)
- Visualisierung des Genoms und Links zu Analyse-Tools
- Später: Freiwillige thematische Fragebögen (z.B. Nahrung oder Sport)
- Genom Austria verfolgt keine diagnostischen oder kommerziellen Zwecke!



Wie funktioniert die Sequenzierung?



>chr6:29,843,001-29,847,900 (HLA-H)

ATCTAGTATGGTTAAAGTCCATACAATGTATCATGCAACCAACCCATTCTAATCATCCACTCTGGGAGCTTTGGGGCTTTCTTGCCTATGTGCACAGGAGACATGCACACTAATATGATGG
CAAAACTGGAAACAGCCACATGTACATCAATAGGAAACTGGTGAAATTGTGGTAAAACGATATGTAAGCCTTCAGCAGTAAAAATGAATGAATGACAGCCTCCCACACCACAGATAACTCCT
ACACATAATGTGCATCATGGGAAAATACATGCAGTAGGAATTTGCTATACAGGAAGCTTAAAAACCAGCAAACTAACTGAGGTTTGTGTTTGGGGAGATATATATATATATATATTTATTGCA
CAAATCTTTGAAGGAATACAAAGGAATATGTATCAACGACACACACCCAGGATGGAGTCTCCTGCTGAGACCAGCAGGTCAGGGAGACCCTAACCCAGTGGTGCTAGAGGAATTAAGACA
CACACACAGAAATATAGAGGTGTGAAGTGGGAAATCAGGGGTCTCACAGCCTTCAGAGCTGAGAGCCCAGAACAGAGATTTATCCACATATTTATTAACAGCAAACAGTCATTAGCTTTGTT
TCTATGGATATTAATAGCTAAAAGTATCCCTTATAGGAAACGAAGGGATGGGCCAAATTAAGGAATAGATTGGGCTAGTTAACTGCAGCAGGAACACACCCTTAAGACACAGATCGCTCA
TGCTATTGTTTGTGGCTTAAGAATGCCTTAAGCAGTTTTCCGCCCTGGGCAGGACCGGTGTTCTTGCCTCATTCCCGTGAACCTGCAACCTTCCAGCTTGGGCGCTAGGGCCATTATGAA
CATGTTACAGTGCTGCAGAGATTTTGTATATGTCAGTCTTGGGGCCAGTTTATGGCCAGATTTTGGGGAGCTTGTCTCCAACATCTCTCCCTTCTTTGATTTGTAAGGAGATAAAAGCAAGG
GCTGCTTTGTCACGGTGAGCTACTTCTTGACGGAATCGGGATCTGCATCTGCAGACTATATGAAGACAAACAACATAGATTAAAAGCACAGTCATCATTGAAATCACAGAGCTTCCAAGTGTT
TTTATCCATTTTAAATGGGTTACTAGCTGCTAATTTGTCCGCAGCTCCTTTAAGCACTCCAGTTTCTGGCATTAAAGTTACAGGTGTTCTCTGAGATGCTTTACATATTTCTTCTTTAATTTTAA
TCCTTATGTTAAGCTCCTACAGTGGGCCATATCATTTAGGTTGAGGTGCCACTATACCGCCATGGTTCCAGATAATAGGAACCTTTGCCATACTTCTTATCATTTCTACCATCTGACCATT
TGTTTACAGTATCTGAATATAGTGTGACCATGGCATGCAGACTGAGAGGTGCAATTCAGCTAAACATCCCCTTAGGGGACCAATTAATGATTCCATAGGAATTATTGTGCAGCACCTCTGCC
TGTTCTGCAAAGCAATCTTCTAAACAAGTATGTTTCTTCTAACTGGGTCCAATTTGTTTCCAAATACGTTTTTGAGGGTGGTATGCCTCAATTATAGGAGCAGATTTATTATGGTAA
ATACTGAGAAGCAGAAAGCATGTGTAACCATGTCATAGAGTGATTGCATCCAGGCATTATTACAAACCTTATTGAAGGAATACTCACGGCAGTGGTGATAACCGCTATCATAGCTGCCATTAA
ATTATTCATTGTGACTGGTTGTCTGCTTCTCAGTTTTCTTCTGCCATCTGTGACAGCTTCTTCATCTGCCCCAGGTAGGTGGCTGTGTTTGACAGGTGTTGCTCATGACAGTTGGGGT
CCTCCTCAGCATCAGTCTCAACATGCTGCAACCGAGGGGTCTCGGGATCCTCTGGAGTCTTCTCCTTGGCATCTGGCTCATGTAAGGTTTTCAGGTATCTTGATGGTATCCAAATTGGCT
GTTGATTTTGGCCTGGAGAAATACAAGCATAGCCCTACCCCAAGTTATTATTTTACCTATTTTCCAATTTTGTATTCGGATCTCTCCACCAATCAGTTGTTCTGTTTCTGTCTTTGCAGC
TGATTTCTGTAGATGCTGTTTCAAGTCTGATAACATCTGGCCTTTGGGCAGGCTCAAAAAATTTAAAGTTAAATAATGATAAGTTTCAGTTGCAATTTGTGGGGTTCATATCTCTGTCTCTCCC
TTTTCGCTTTTGAACCTGCTGTTTTAGGGAGAGATTCACTTCTTCCACTATGGCTTGTACTTGAGAAATACATGGGATACCAAGTAATGTGTTTAAATAGTCCACATAGAGAAAAATGTAGCTAA
AGCTTGGCTAGTAGAGCCTTGGGCATTATCTGTTATAATAGAAGCTGGAATGCCATCACTGCAAAACACTGCAAAAGATGACGTTTAAACACAGGCAGAAGACTCTCCTGTTAGGCATGAGCC
CAGACAAAGTGAGAAAAGGTGTCCACACATACATGTACATAAGCTAGTCTCCCAAGCCAGGGAACATGTGTGACATCCATTTGCCAAACAGAGTTAGATTCCAGTCTCAAGGATTAACCTCT
CCTGTAAAGATGAGGAACGTACCATTTGGCAAGATGGGCATCGCTGGATAATAGCTTTAGCTTCTTTCCAGGTAATGCTGTATCTGCGTTTGAGACCAGAGGCATTAACATGGGTTAAATTG
TGAAAGTGTCTAGCATTAAATATTGCAGTAGCAACTAAGCAATCAGCCATTTGATTCCCTTCAGTCAAAGGTCTGGAAGAGGTGTATGAGCCCTAATATGAGTGATGTAAAAAGGATGCATT
CTACTCCTAACTGCTGTTTGCAATTGGGTAAATAAAGTCATCAGTTGTTTCTGTATGAAATTGTGAGAATTTAAATAACTGTGTGGAGTGAACCATCCATGAAGAATCAGAAATCACATT
AATAGGCATATCAAAAGCAGTCAATACCTCAATTACAGTACAAGCTCTGCTTTTTGAGCTGAAGTATAGGGCGTCTGAAAACTTTACTTTTTGAGCCAGAATAAGAAGCTTTACCATTACT
AGACCCATCTGTAAAAACATTCTCAGCACCTTCAATTGGTTTAAAGTTTATTTTAGGGAGAATCCAATTAGTTAATTTGAAAACTGAAACAGCTTCATTTTAGGAAAATGATTATCCAGAATA
CCCACAAAGTCAGTAAAATGGGTTTGTGAGTAAGACTATTTATAAAAGCTTGCCTATTTGTGCCTTCGTGAGAGGGACAAGAATTTTCCAGGATCATATCCATGTAATTTAACAATCCGA
GTTCTCCCAATCCCTATCATAGTAGTGATTGATCTAAATAAGGAGTTAGAGTCCATAAATTAGTATGTGAAAGAAAAAGCCACTCCACTAAGTCCTGTTCTTGGACAATAACACCAGTAGGT
AATGCTGAGTTGAAAAAATTAGCAAATCTAGAGTCTTCTCTGGATCTATTCTATTTAACTGAGCTTTATGGAATGCTCCTCAATCAGTTGTAACCTCTGCCTCTGCCTCCTTTGTTAATTGC
TGAGGGTATAGTGAGACAGGCTTTTCTTAAAGGATAGAAAAAGATTACTCATGGCATAGGTAGGAATGCTTAGAGCAGGTGCTATCCAATTAATATCCCCTAGTAATTTTTGAAAGTCATTT
AATATTTTATGTTGATCCCTACGTAAGTTACTGTCTGTGGCACAATGGTAGTGACATTTAAGGTCCCATAAGTTGGAGTATGGAGTAGTGGTCTGAATTTTGTGAGGAGCTATAATTAAT
CAGCATGAGAAATCGAATTTTGAAGTGATCATAACATTGAAGTAATATTTCTCGAGTGGGGGCAGCACAACTATATCATCCACATAGTGAATAATGCAACATAGTGAAAAATTTTTTACAAG
TAGGATCAATTCTTACCCCAATATGTCGGGCAATTTGGGACTGTTTAAACATGCCCTGTGCAACACTTTCCAATGATAACACTTAGCAGGCTGCAGGTGTTTATGTCAGGAATTGTAA
ATGCAACCGTTTACAGTCTTGTCTCAGGTATAGGGATAGTAAAGAAACAGTCTTTAAATCTATGACTATTAAGGGCCAAATTTTTTGAATTATAGCAGGAGAAAGTAATCCTGGCTGTAA
GCTCCCATAGGTTGATAACTGAATTGATGGTCTTAAGTCAGTTAACATTTCTCATTACCTGATTTTTTCTTAATTAATAAAAAAAGTGGAGAATTCAGGGGAAAAATATTGGAGCTATGTG
CCCATTTTCTAATTGTTCAACAATAATTTCTCTAAAGCCTCCAGTTTTTCTTTACTTAGTGGCATAGTCTATCCAAATTTGGCTTATCCAATAACCTTTTAAAGGTATAGGTTTCGGAAGG
CTTAACAATAGCCACCATAAAAAATGATATCTTAATCTTTGGTGGGAACTTTTTAAACCTTGCAAAATCTTTCTAGTCCCATACCAGGGACATACCCCATTTTCATGCATTGTTTGTGATT
TCAGGGATATATAATTGATCTGGAATTAGAAGTTGTCTCTCATTGTTGTAATAAATCTCTTCCCATAAATGTATAGGTACAGAAGT

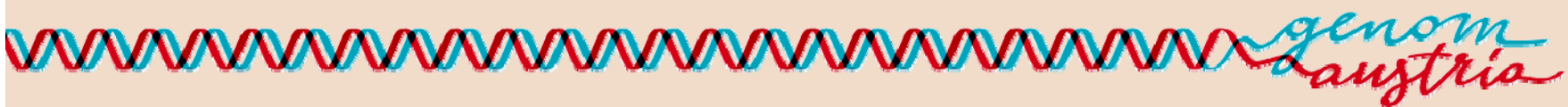
0.0001% des Genoms von Teilnehmer PGA-1

Blau: Häufiger Polymorphismus

Rot: Private Variante

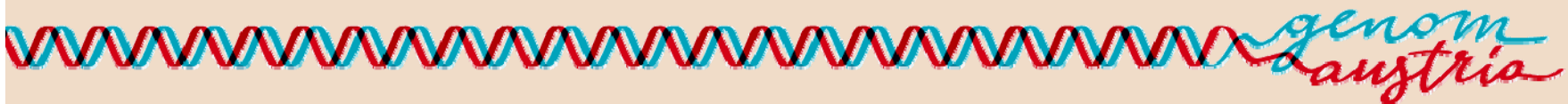


- Ein Genom besteht aus 3 Milliarden Bausteinen
- Das entspricht mehr als hundert dicken Büchern

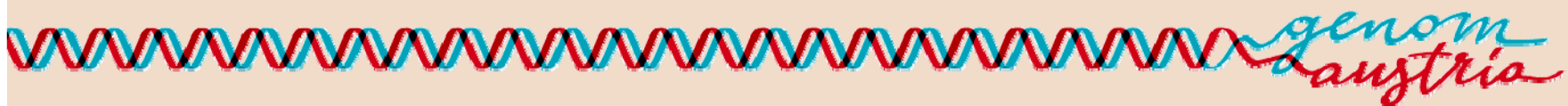
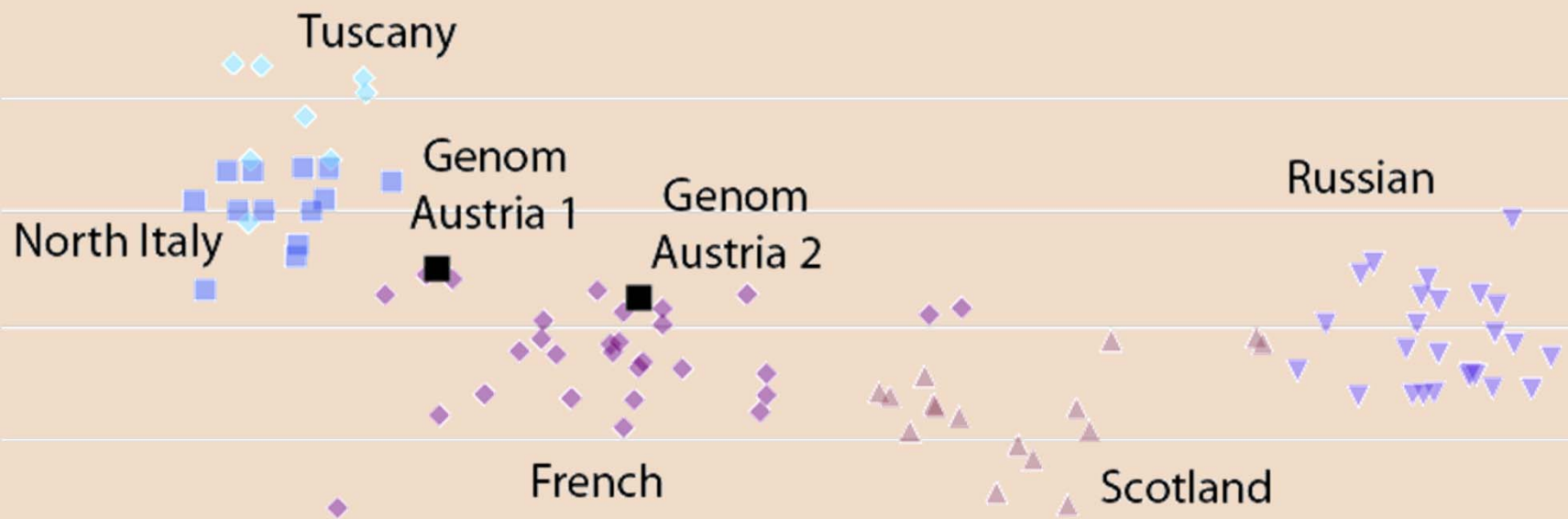


PGA-1 Analyse

- Überträger-Status für genetische Erkrankungen
- β -Thalassämie, Hämochromatose, DIDMOAD-Syndrom
- Krankheitsassoziierte genetische Varianten
- Diverse Risikovarianten für kardiovaskuläre Erkrankungen
- Deutlich erhöhtes MPN-Risiko (rs12340895(C;G) Variante)
Olcaydu D et al. (2009). Nat Genet 41(4):450-4.
- Geringes Risiko für Nikotinabhängigkeit
- erhöhtes Risiko für Fettleibigkeit

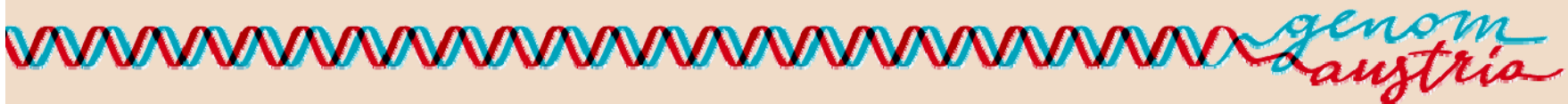


PGA-1 und PGA-2



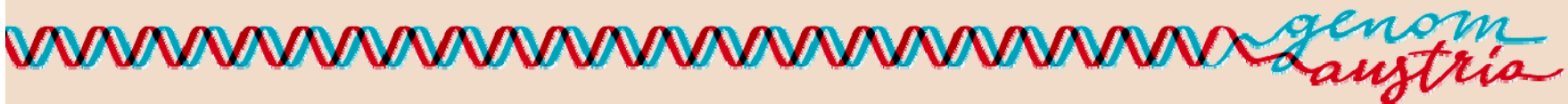
Motivation für die Teilnahme

- Interesse an Biologie, an Genen und Genomen
- Mitwirkung an einem Bildungs- und Aufklärungsprojekt
- Beitrag zur Forschung und zur freien Verfügbarkeit von Daten
- Neue Technologie ausprobieren, sich selbst besser verstehen



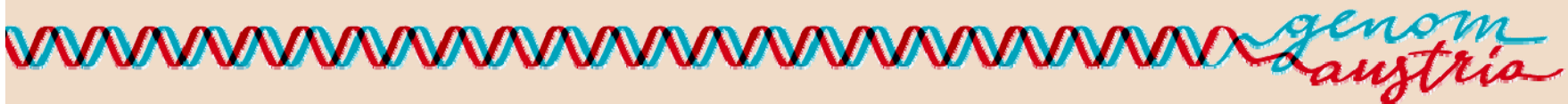
Risiken einer Teilnahme

- Mögliche unerfreuliche Nachrichten über Gesundheitsrisiken (keine Diagnostik)
- Unerwartete Ergebnisse bzgl. Elternschaft, Herkunft oder Abstammung
- Genetische Diskriminierung (laut EU-Grundrechtecharta illegal)



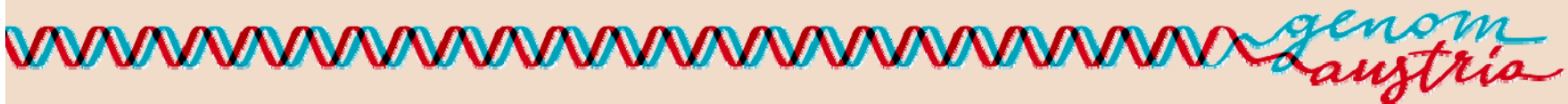
Chancen durch die Teilnahme

- Persönliche Information über Herkunft und Abstammung
- Wissen über die eigenen Anlagen und die Möglichkeit seinen Lebensstil zu überdenken
- Einblick in die Biologie des eigenen Lebens



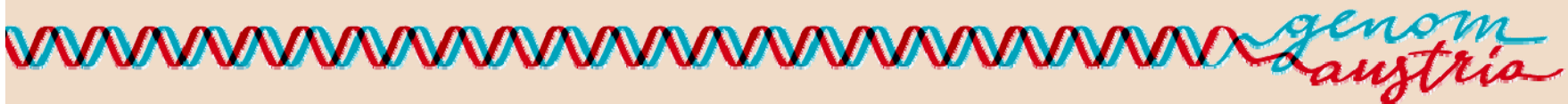
Nutzen für die Allgemeinheit (1)

- Beitrag zu einer patientengerechteren Medizin
- Konkrete Beispiele "zum Anfassen", zum Lernen und zum Mitdiskutieren
- Pioniere erproben als Testpersonen stellvertretend Chancen und Risiken



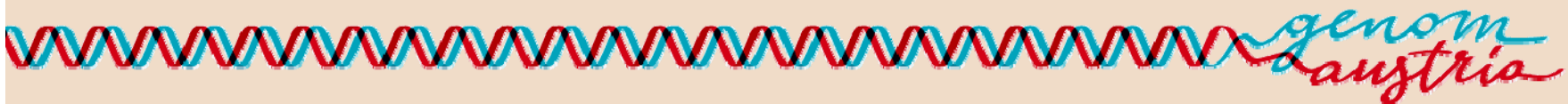
Nutzen für die Allgemeinheit (2)

- Auseinandersetzung mit den vielfältigen biologischen, medizinischen, philosophischen, ethischen, juristischen und sozialen Aspekten der Genomsequenzierung
- Überprüfen der Wirksamkeit der Rahmenbedingungen, bieten die Gesetze ausreichend Schutz?



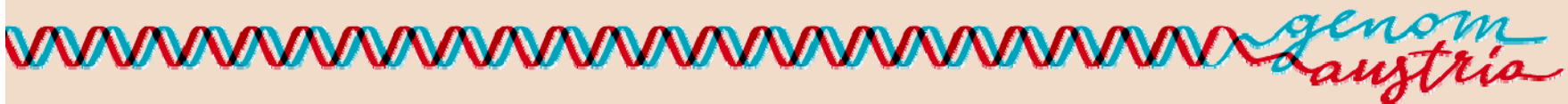
Chancen für die Wissenschaft (1)

- Erweiterung des Wissens über die genetische Vielfalt und Variabilität
- Beisteuerung von Referenz-Genomen zum internationalen Personal Genome Project personalgenomes.org



Chancen für die Wissenschaft (2)

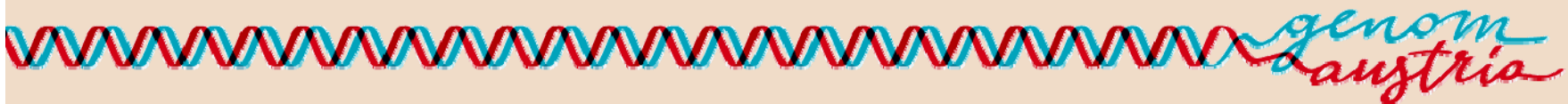
- Forschung und Technik wird verständlich gemacht
- Daten für Ausbildung und Forschungsprojekte
- „Open Data“
ein Vielfaches an Personen und ExpertInnen aus den unterschiedlichsten Disziplinen werden sich mit einem Thema und Daten befassen können



Ehrenschutz: Margit Fischer

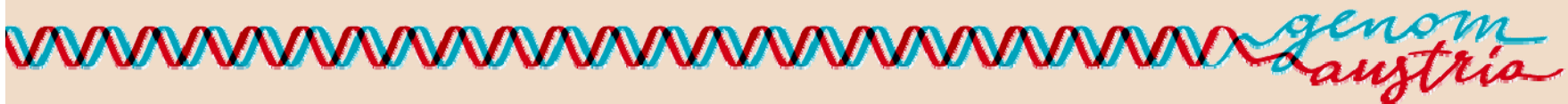
*"... Genetik als eine der Leitwissenschaften
des 21. Jahrhunderts muss allen Bürgerinnen und
Bürgern offen stehen und verständlich sein. ..."*

Auszug aus Margit Fischers Schreiben zum Ehrenschutz



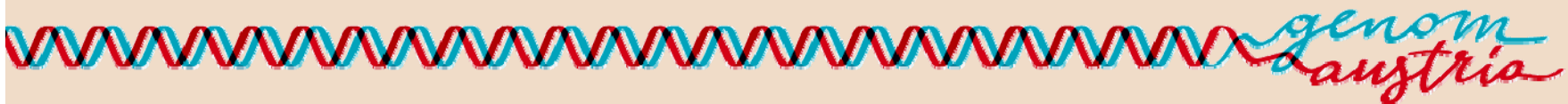
Die Mitwirkenden bei Genom Austria

- Ehrenschatz Margit Fischer
- Steering Board
- Beirat für wissenschaftliche, ethische und gesellschaftliche Fragen
- Projektteam
- Die Pioniere
- PersonalGenomes.org
- Die Allgemeinheit



Informieren und Mitreden

- Schul- und Lehrerbildungsprojekt in Zusammenarbeit mit den wissenschaftlichen Vereinen Science Center Network und Open Science
- ÖAW Vortragsreihe "Genom &..."
- Diskussionsveranstaltungen in ganz Österreich
- PersonalGenomes.org Jahreskonferenz in Wien, 17.-19.9.2015
- Sozialwissenschaftliche Begleitstudie (Ulrike Felt, Universität Wien, Barbara Prainsack, King's College London)
- Interviews mit ExpertInnen und Pionieren
- Website www.genomaustria.at mit Informationen und Feedback-Möglichkeit



Genome im öffentlichen Dialog

- Wir suchen die Öffentlichkeit, weil wir der Meinung sind, dass Genome nicht eine Sache der Medizin oder Forschung sind, sondern viele Bereiche des Lebens betreffen
- Wir denken, dass zum Beispiel Philosophie, Ethik, Recht, Kunst mitreden sollten und vor allem die Betroffenen, wir alle, die Gesellschaft, und
- **Sie!**

Wir bitten um Ihre Fragen

