

Thomas Edlinger, BA
Öffentlichkeitsarbeit und Veranstaltungsmanagement

Medizinische Universität Graz
Neue Stiftingtalstraße 6
8010 Graz
thomas.edlinger@medunigraz.at

**Presseinformation
zur sofortigen Veröffentlichung**

**Tag der seltenen Erkrankungen: Genomanalyse für die Gesundheit der Kleinsten
„Babypanther“-Projekt soll Fortschritte bei genetischer Analyse bringen**

Graz, am 24. Februar 2025: Wenn Neugeborene oder Kinder bereits früh in ihrem Leben mit schweren Erkrankungen zu kämpfen haben, liegt der Grund dafür meist im Genom. Der Weg zu einer Diagnose kann allerdings lang sein: Invasive Diagnostik, Wartezeiten und die Erkrankung selbst stehen einer guten Lebensqualität für Kind und Eltern im Wege. Die Humangenetik kann vielen schwerwiegenden Problemen schnell auf die Schliche kommen und so rascher zu einer gezielten Behandlung führen. Das Projekt „Babypanther“, das federführend von der Med Uni Graz geleitet wird, soll Umsetzbarkeit und Nutzen einer aufwendigeren Genomanalyse aufzeigen. Basierend auf „Baby Bear“-Studien aus den Vereinigten Staaten bringt das Projekt „Babypanther“ die umfassende Genomanalyse in die Steiermark.

Genetische Erkrankungen im Fokus

Genetische Erkrankungen sind aufgrund ihrer sehr vielfältigen Ausprägung und vor allem ihrer Seltenheit besonders schwer zu diagnostizieren. Dabei ist eine rasche Diagnose nicht nur für die Lebensqualität von Kindern und Eltern wichtig, sondern sie kann auch eine Rolle in der weiteren Familienplanung spielen: Denn sollten ein oder beide Elternteil(e) stille Träger*innen einer Erbveränderung sein, können auch weitere Kinder erkranken. Um die genetische Diagnostik zu verbessern, versuchen Wissenschaftler*innen und Mediziner*innen mithilfe der Trio-Genomanalyse, den seltenen genetischen Erkrankungen auf die Spur zu kommen.

Exom versus Genom

Das Exom umfasst etwas mehr als 20.000 Gene, die dafür verantwortlich sind, den Bauplan für Proteine bereitzustellen. Bei der Exomanalyse werden diese Gene untersucht, um Fehler zu finden, die eine Erkrankung hervorrufen können. Bei einer Genomanalyse wird hingegen das gesamte Erbgut durchleuchtet. Zum Vergleich: Das Exom stellt in Sachen „Datenmenge“ etwa 2 % des Genoms dar. Moderne Analysemethoden ermöglichen es mittlerweile, diese Unmengen an Daten zu verarbeiten. Die Analysemethoden, die bei der Genomanalyse verwendet werden, erlauben es in manchen Fällen auch, Veränderungen im Exom besser aufzuspüren.

Für die Kleinsten

„Internationale Erfahrungen zeigen, dass die sogenannte ‚Trio-Genomanalyse‘ - also die Untersuchung des Erbguts des erkrankten Kindes und beider Eltern - bei schwer kranken

Pioneering Minds - Research and Education for Patients' Health and Well-Being

Medizinische Universität Graz, Neue Stiftingtalstraße 6, 8010 Graz, www.medunigraz.at

Rechtsform: Juristische Person öffentlichen Rechts gem. UG 2002. Information: Mitteilungsblatt der Universität, DVR-Nr. 210 9494.
UID: ATU57511179. Bankverbindung: UniCredit Bank Austria AG IBAN: AT931200050094840004, BIC: BKAUATWW
Raiffeisen Landesbank Steiermark IBAN: AT44380000000049510, BIC: RZSTAT2G

Neugeborenen besonders hilfreich sein kann. Häufig kann so bereits innerhalb weniger Tage ermittelt werden, ob eine genetische Veränderung die Ursache für die Erkrankung des Kindes ist. Eine rasche und zielgerichtete Diagnose stabilisiert den Gesundheitszustand des Kindes oft schnell, weil Ärzt*innen die Behandlung genau auf die genetische Ursache abstimmen können“, erklärt Klaus Wagner vom Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik der Med Uni Graz. Eltern und Angehörige bekommen damit Klarheit und eine verlässliche Basis für medizinische Entscheidungen und ihre Familienplanung. Zugleich profitiert das Gesundheitssystem von einer frühzeitigen und passgenauen Therapie durch den Entfall unnötiger Untersuchungen und kürzeren Krankenhausaufenthalten.

Die Ziele des „Babypanthers“

Im Rahmen des „Babypanther“-Projekts wird nun getestet, wie effektiv und effizient diese rasche Genomanalyse in der Praxis umzusetzen ist. Ziel ist es, Vorteile und mögliche Nachteile der Genomtestung auszuloten und den Nutzen für die klinische Betreuung zu bewerten. Dabei reicht das Spektrum von einer schnelleren Entlassung aus dem Krankenhaus bis hin zu neuen Behandlungswegen, die sich im Rahmen der personalisierten Medizin durch eine präzise Diagnose eröffnen.

Bereits frühere Studien haben gezeigt, dass die Trio-Genomanalyse (also die Genomanalyse des Kindes und beider Elternteile) bei rund einem Drittel der Patient*innen zu einer Veränderung der medizinischen Versorgung geführt hat. Mit „Babypanther“ soll dieses wichtige Werkzeug nun im österreichischen Gesundheitssystem eingeführt und weiterentwickelt werden. Damit erhalten die kleinsten Patient*innen möglichst rasch die richtige Hilfe und Familien ebenso wie das Gesundheitssystem werden langfristig entlastet.

Tag der seltenen Erkrankungen

Der Tag der seltenen Krankheiten wird dieses Jahr am 28. Februar begangen. An der Med Uni Graz gibt es anlässlich dieses Aktionstages ein breites Programm an Informationsveranstaltungen und eine Ausstellung zum Thema „Selten allein“. Führende Expert*innen der Med Uni Graz halten einen spannenden Vortrag zum Thema Gentherapie und Selbsthilfegruppen und Betroffene können sich untereinander austauschen.

Tag der seltenen Erkrankungen 2025

Zeit: Freitag, 28. Februar 2025, 13.00 bis 15.50 Uhr

Ort: Campus der Med Uni Graz, Hörsaal 6, Neue Stiftingtalstraße 6, 8010 Graz

Anmeldung: erbeten unter spge@medunigraz.at

<https://www.medunigraz.at/events/detail/tag-der-seltenen-erkrankungen-2025>

Weitere Informationen:

Dr.ⁱⁿ med. univ. Sarah Verheyen

Medizinische Universität Graz

Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik

T: +43 316 385 73816

E: sarah.verheyen@medunigraz.at

Ao. Univ.-Prof. Mag. Dr. Klaus Wagner

Medizinische Universität Graz

Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik

T: +43 316 385 73827

E: klaus.wagner@medunigraz.at

Steckbrief: Sarah Verheyen

Sarah Verheyen arbeitet seit 2014 am Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik an der Med Uni Graz. Im Team mit neun weiteren Ärzt*innen betreut sie Patient*innen in der Ambulanz des Instituts. Genetische Sprechstunden und Konsile werden vom Ärzt*innenteam auch an anderen Abteilungen durchgeführt, z. B. an Augenklinik, Onkologie, Gynäkologie und Kardiologie. Gemeinsam mit Univ.-Prof.ⁱⁿ Barbara Plecko und der Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde konnte ein Kompetenzzentrum für seltene genetisch-pädiatrische Erkrankungen etabliert werden.

Steckbrief: Klaus Wagner

Klaus Wagner arbeitet seit 1988 am Diagnostik- und Forschungsinstitut für Humangenetik an der Med Uni Graz. Er ist 2. Stellvertretender Institutsvorstand und leitet die DNA-Diagnostik mit insgesamt 25 Mitarbeiter*innen und drei Bioinformatiker*innen.