

Humangenom Austria

Die Initiative Humangenom Austria (HG-AT) treibt die Zukunft der Medizin voran – mit der Vision, genetische und genomische Daten nahtlos in das österreichische Gesundheitswesen und die Forschung zu integrieren, um deren Nutzung entscheidend zu beschleunigen. Durch die enge Zusammenarbeit von Universitäten, medizinischen Zentren und nationalen, sowie europäischen Forschungsinitiativen entsteht eine leistungsfähige Infrastruktur für die Genomanalyse in Österreich – mit modernsten Analysepipelines und einer nationalen Referenzdatenbank genetischer Varianten, eingebettet in ein umfassendes Netzwerk aus Sequenzierungstechnologien und Plattformen.

Im Mittelpunkt stehen drei thematische Anwendungsfelder:

- Aufbau einer nationalen Kohorte vollständig genotypisierter, gesunder Individuen,
- Etablierung eines Netzwerks für die genomische Diagnostik seltener Erkrankungen an den sechs Österreichischen Zentren für Medizinische Genetik (ZMGs), und
- Unterstützung der Genomsequenzierung in der Tumordiagnostik und -therapie.

Mit HG-AT leistet Österreich einen strategischen Beitrag zur europäischen Gesundheits- und Forschungsunion – für schnellere Diagnosen, wirksamere Behandlungen und eine zukunftsfähige, personalisierte Medizin.

Nachfolgend eine Übersetzung des Genome of Europe „White Paper“ aus dem Jahr 2025 (<https://genomeofeurope.eu/white-paper-published-by-genome-of-europe>)

Genome of Europe

White Paper

Für Entscheidungsträger und politische Akteure, Gesundheitsbehörden und Fachkräfte

Die Lebenserwartung der Menschen in Europa steigt kontinuierlich – doch die Zahl der gesunden, krankheitsfreien Lebensjahre wächst nicht im gleichen Maße. Präventive Maßnahmen bleiben in den meisten europäischen Gesundheitssystemen stark unterfinanziert: Weniger als ein Prozent der Gesundheitsausgaben entfällt auf Prävention, während Diagnose und Behandlung den Großteil des Budgets beanspruchen. Die Folge ist eine wachsende Zahl von Patientinnen und Patienten sowie steigende Gesundheitskosten. Ohne eine Stärkung der bevölkerungsbezogenen Krankheitsprävention wird dieses Problem in den kommenden Jahren weiter zunehmen und die Gesundheitssysteme erheblich belasten.

Ein vielversprechender Ansatz zur Bewältigung dieser Herausforderung wurde von der Generaldirektion Connect der Europäischen Kommission initiiert: die Initiative „1+ Million Genomes (1+MG)“. Diese Initiative hat das Potenzial, die Krankheitsprävention zu verbessern, die Entwicklung personalisierter Behandlungen zu fördern und bahnbrechende Forschung zu ermöglichen. Am 10. April 2018 unterzeichneten 25 EU-Mitgliedstaaten sowie das Vereinigte Königreich und Norwegen im Rahmen des „Digital Day“ die entsprechende Erklärung. Ziel dieser Vereinbarung ist es, eine gemeinsame europäische Dateninfrastruktur für Genomdaten aufzubauen und einheitliche nationale Regelungen für den förderierten Datenzugang zu schaffen.

Die umfassende Nutzung genomischer Daten in der öffentlichen Gesundheitsversorgung stellt den innovativsten Aspekt dieser Initiative dar. Zur Umsetzung der angestrebten Ziele wurden mehrere Projekte ins Leben gerufen, von denen insbesondere folgende hervorzuheben sind:

1. Genomic Data Infrastructure (GDI)

Das im Jahr 2022 gestartete und im Rahmen des Programms „Digitales Europa“ kofinanzierte Projekt markiert den Beginn der Ausweigungs- und Nachhaltigkeitsphase der 1+MG Initiative. GDI schafft die Grundlage für eine förderierte, nachhaltige und sichere europäische Dateninfrastruktur, die den Zugang zu Genom- und klinischen Daten über Ländergrenzen hinweg ermöglicht.

2. Genome of Europe

Dieses ebenfalls im Rahmen von „Digital Europe“ kofinanzierte Projekt wurde 2024 gestartet. Ziel ist der Aufbau eines europaweiten Netzwerks nationaler, bevölkerungsbasierter genomischer Referenzkohorten mit einer Zielgröße von mindestens 500.000 Bürger*innen.

In der ersten Projektphase des 2024 gestarteten Genome of Europe Projektes sollen die Gesamtgenomsequenzen von 100.000 Personen aus verschiedenen europäischen Ländern generiert werden. Die Auswahl erfolgt so, dass die Kohorten die genetische Vielfalt der europäischen Bevölkerung repräsentieren. Jedes Land trägt dabei eine Anzahl von Genomen bei, die seiner Bevölkerungsgröße entspricht. Entscheidend ist, dass die Länder auch Untergruppen entsprechend ihrer inländischen Bevölkerungsstruktur berücksichtigen. Da genetische Variationen häufig populations- bzw. herkunftsspezifische Merkmale aufweisen, ist dies für wirksame Präventionsstrategien unerlässlich. So sollte etwa Estland nicht nur estnische, sondern auch russischstämmige Bürgerinnen und Bürger in die Sequenzierung einbeziehen. Auf diese Weise entstehen in allen teilnehmenden Staaten nationale Referenzkohorten, die die genetische Zusammensetzung der Bevölkerung widerspiegeln. Durch die Verknüpfung dieser Daten entsteht ein gemeinsamer europäischer Referenzdatensatz.

Ein zentrales Ergebnis des Genome of Europe Projektes wird die verbesserte Vorhersage genetisch bedingter Krankheitsrisiken sein. Mithilfe sogenannter polygenischer Risikoscores (PRS) lassen sich Krankheiten künftig früher erkennen oder sogar verhindern, indem bestehende Vorsorgeprogramme gezielt erweitert werden. Dies ist nur möglich, wenn zunächst ein umfassendes europäisches Referenzgenom geschaffen wird, das die genetische Vielfalt aller Bevölkerungsgruppen berücksichtigt.

Durch diese Maßnahmen kann Europa weltweit eine führende und unabhängige Rolle in der Genomforschung und Präzisionsmedizin einnehmen. Angesichts der globalen Entwicklungen besteht ein dringender Bedarf an einer europäischen, wissenschaftlich unabhängigen Einrichtung, die – ähnlich dem Europäischen Laboratorium für Molekularbiologie (EMBL) – der Förderung der Genomik gewidmet ist. Die 1+MG Initiative und ihre Folgeprojekte bringen führende Expertinnen und Experten aus ganz Europa zusammen und schaffen die Grundlage für den nächsten großen Schritt: den Aufbau einer europaweiten PRS-Datenbank und vieler weiterer Anwendungen in Forschung und personalisierter Gesundheitsversorgung.