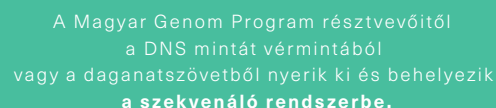




MAGYAR GENOM PROGRAM



01



02

03

04



05

ELEMZÉS

A bioinformatikusok különféle eszközöket és technikákat használnak arra, hogy ezeket a különbségeket, amelyek károsak lehetnek, kiszűrjék a milliányi eltérés közül. A genom káros eltérései öröklöttek vagy életünk során szerzetek, mintázatuk mind az egyénre, mind a népeségre jellemzők lehetnek.

A piros keret a referencia szekvenciától való eltérést mutatja.



MAGYAR GENOM PROGRAM

A molekuláris biológia és informatikai fejlődésének köszönhetően az elmúlt években a hazai és nemzetközi orvos-biológiai kutatások jelentős eredményeket értek el, melyek a gyakorlati orvoslás átalakulásához vezettek. A kutatás, a diagnosztika és a célzott terápiás kezelések genomikai alapokra kerülnek elsősorban újgenerációs szekvenálási technológiák alkalmazásával. Ezen genomikai vizsgálatok komoly infrastrukturális, intellektuális és gazdasági feltételekhez kötöttek, amelyek csak jelentős forrásokkal bíró és ezeket koordináltan működtető országokban adottak. Jelenleg Magyarországon ezek a feltételek csak részlegesen, a legtöbb esetben egymástól elszórtan találhatók meg.

Célunk ezért egy átfogó, összehangoltan működő, multidiszciplináris és nemzetgazdasági érdekeket is képviselő Magyar Genom Program kezdeményezése, ami nem csak Magyarországon hanem a kelet-közép-európai régióban is egyedülálló.

Ennek szerteágazó előnyei vannak a társadalom egészségi jólétére, a tudományos fejlődésre és gazdasági stabilitásra nézve. A program megvalósításában résztvevő akadémiai és piaci partnerek együttműködésének eredménye innovatív genomikai kutatások és fejlesztések kezdeményezése, a hazai betegellátás színvonalának növelése, valamint biotechnológiai és gyógyszerfejlesztő vállalkozások nemzetközi versenyképességének erősítése.



10,000 Magyar Genom

Elsődleges célkitűzésünk egy széleskörűen reprezentatív, magyar genomikai adatbázis - a **10K Magyar Genom** - létrehozása. A kezdeményezés az **1+ Millió Genom** (Beyond 1 Million Genom - B1MG) európai program sarokköveihez illeszkedve, Magyarország etnikai sokszínűségét leképezve hazai referencia adatbázist teremt, ami a **veleszületett, ritka betegségek** és a **rosszindulatú, daganatos betegségek diagnosztikája**, a genetikai tanácsadás és **rizikóbecslés**, valamint a **populációgenetikai kutatások** számára nyújt megbízható és átfogó viszonyítási alapot.



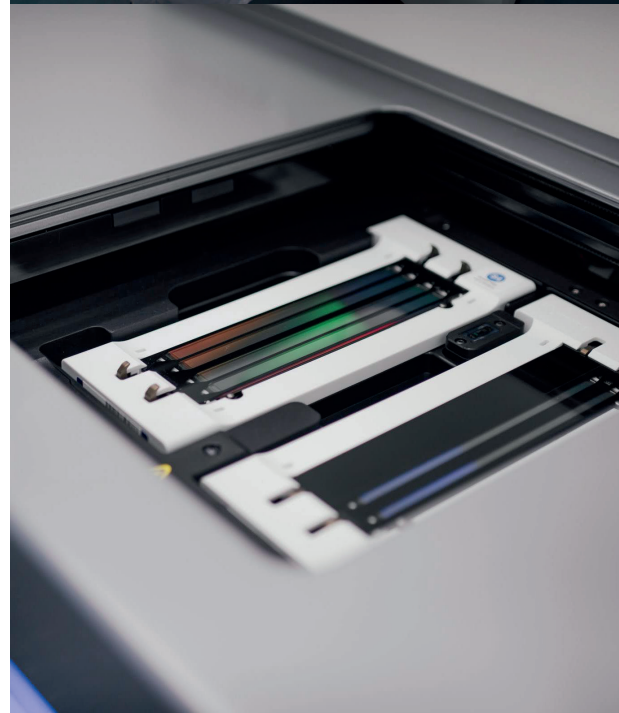
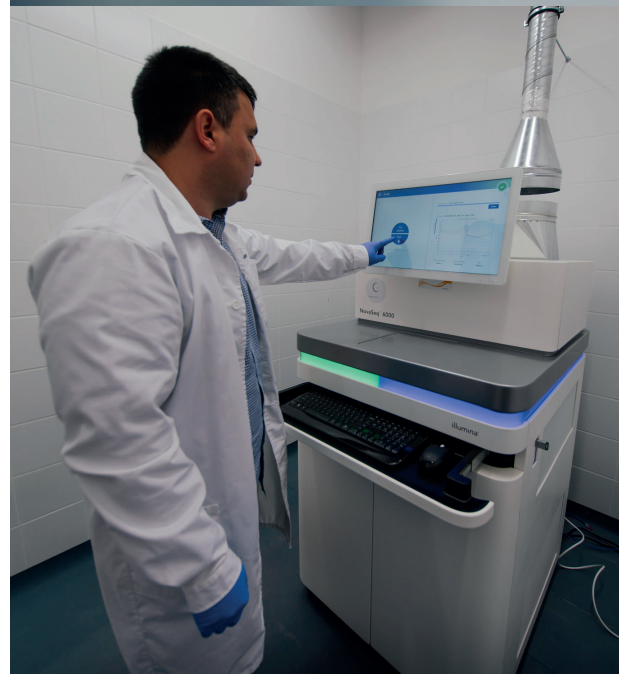
MI IS AZ A GENOMIKA?

Legtöbbünk hallott már a genetikáról és arról, hogy az egyes sajátosságok vagy betegségek hogyan öröklődnek generációról generációra a géneken keresztül. A korábbi elképzelések szerint egy sajátosságot vagy betegséget egyetlen gén határoz meg, de az öröklődés sokszor összetett. Valójában a gének csoportjai együttműködnek, hatásukat környezeti és más tényezők is befolyásolják. Az Ön genomja az Ön testének használati útmutatója, szinte minden egészséges sejtben megtalálható belőle egy másolat. Tanulmányozását, az elemzéshez, értelmezéshez szükséges technológiát nevezzük **genomikának**.

MIÉRT KERÜLT FÓKUSZBA A GENOMIKA NAPJAINKBAN?

2003 áprilisában a modern idők egyik legjelentősebb áttörése történt. A humán genom meghatározásától azt várták, hogy forradalmasítani fogja az orvosi kezeléseket. Az emberi örökítőanyag összes bázisának leolvasásához 13 évre és 2,7 milliárd dollárra volt szükség. Ma egy emberi genom néhány nap alatt megszekvenálható kb. 1000 dollárért. Az emberek nagyon különbözőek, ezért néhány genom tanulmányozása nem lenne elegendő ahhoz, hogy valódi képet kapjunk génjeinkről és a betegségekkel való kapcsolatukról.

A genomika segítségével megjósolható, hogy egy személy hogyan fog reagálni egy kezelésre, megtalálható számára a legmegfelelőbb terápia - ez a **precíziós orvoslás**. A gyakorlatban jó példa erre, hogy egy nő mellrákja HER2 pozitív vagy sem. Ha igen akkor a Herceptin nagyon hatásos lesz számára, de olyannak akinek HER2 negatív, nem. Tesztelhető, ha sokkal kevesebb sugárterápiás kezelés is elegendő lehet. A genomika hatalmas lehetőségeket rejt magában: pontosabb diagnosztikához, új orvosi eszközökhöz, gyorsabb klinikai vizsgálatokhoz, új gyógymódokhoz vezethet.



FOTÓKAT KÉSZÍTETTE: UNIVPÉCS

EGÉSZSÉGÜGYI ELŐNYÖK

Az **egészségügyi célú** genomszekvenálás mértéke hamarosan meghaladja a kutatási célú genomikáét. Becslések szerint 2025-re több, mint 60 millió beteg genomja kerül meghatározásra. Ez a **nemzeti genomikai kezdeményezéseknek** is köszönhető. Az elmúlt évtizedben tucatnyi ország hozott létre orvosi célú nemzeti genom programot összességében több, mint 4 milliárd dollár értékben. Európai szinten több, mint 1 millió genom szekvencia meghatározását tűzték ki a közeljövőben.

Konzorciumunk kezdeményezi ezt a kiemelt országos projektet, amelynek keretében **10.000 teljes emberi genomot** tervezünk megszekvenálni, azaz az örökítőanyag építőköveinek sorrendjét meghatározni. A projekt középpontjában a **ritka betegségekben** szenvedő betegek és családtagjaik, valamint a **rákos betegek** állnak, emellett **népességgenomikai** vizsgálatokat is tervezünk. Célunk egy **önkéntes** beleegyezésen alapuló, **etikus** program, amely a **betegek hasznára** válik, továbbá lehetővé tesz **tudományos felfedezéseket**, és képes elindítani a **magyar genomikai ipar** fejlődését.

MIÉRT A RÁKOS MEGBETEGEDÉSEK ÉS A RITKA BETEGSÉGEK?

Magyarországon mintegy 32.500 ember hunyt el **daganatos megbetegedésben** 2020-ban, és évente kb. ezer új esetet jelentenek. Mivel a rák nagyobb valószínűséggel fordul elő az életkor előrehaladtával, várhatóan a rákos megbetegedések száma nőni fog, mivel az emberek tovább élnek. A **ritka betegségek** legalább 80 százaléka genomi eredetű, egyénileg elvétve fordulnak elő, de összességében világszerte 300 millió ember is érintett lehet. Ez a Föld lakosságának 4%-a, Magyarországon 400 000 ember.

A **genomika** óriási lehetőségeket rejt magában, mivel mind a ritka betegségek, mind a rák szorosan összefügg a genomban bekövetkezett változásokkal. A Konzorcium már bekapcsolódott a daganatok valamint a ritka betegségek vizsgálatába. Rendkívüli érdeklődésre számíthatunk a hazai páciensek és családtagjaik köréből, akik részt vennének ebben az úttörő projektben. Számukra jobb kezelést állapíthatnak meg vagy éppen először diagnosztizálhatják állapotukat. A genomi adataik anonim rendelkezésre bocsátásával segíteni tudnak a hozzájuk hasonló helyzetben lévő embereknek.

ELŐNYÖK A BETEGEK SZÁMÁRA

A **Magyar Genom Program** előnyökkel jár a betegek számára, de egy további kritikus hozzáadéka a kutatók számára anonim módon, ellenőrzött hozzáférhető hatalmas adatmennyiség. Ide tartoznak azok, akik többet akarnak megtudni magáról a genomról, de azok is, akik új kezeléseket, diagnosztikai módszereket, eszközöket és gyógyszereket kívánnak fejleszteni. A Magyar Genom Program nagy hangsúlyt helyez az **etikai** elvek betartására. A betegek megfelelő tájékoztatást követően **beleegyező nyilatkozatot** írnak alá, amelyet egy független etikai bizottság hagy jóvá.



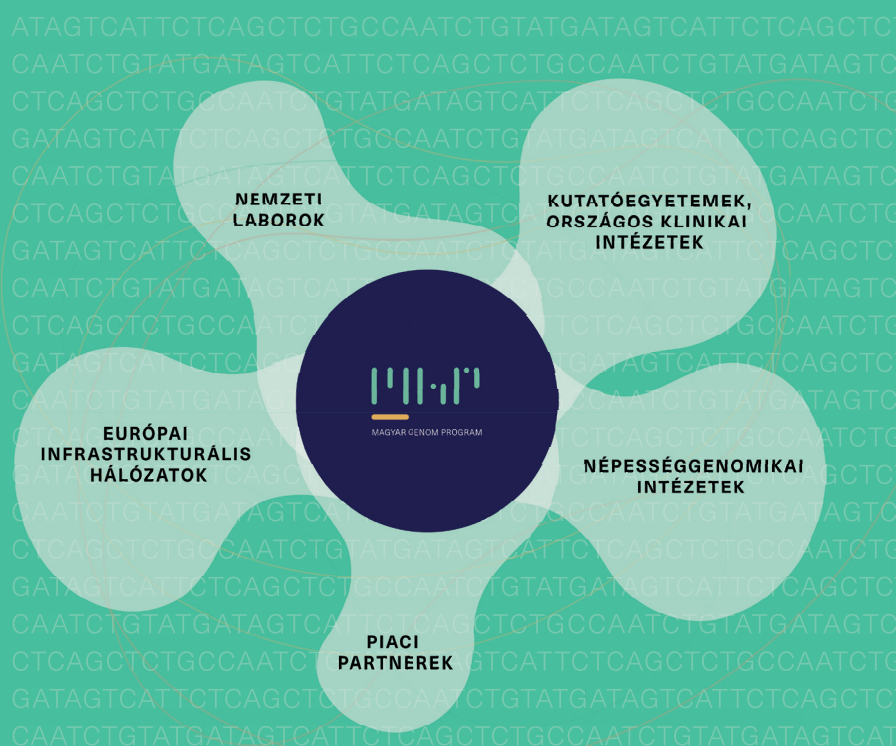


OKTATÁS

A Magyar Genom Program megvalósítása kiváló lehetőséget teremt a **magasan képzett munkaerő** kinevelésére és új **karrierlehetőségek** kialakítására egy élvonalbeli területen. Az egyetemi és posztgraduális **oktatásba** közvetlenül visszaforgathatók a megismert módszerek és a keletkező eredmények, külön fejezet nyílnak a **molekuláris orvosbiológiai** és **bioinformatikai** tudományokban.

ISMERETTERJESZTÉS

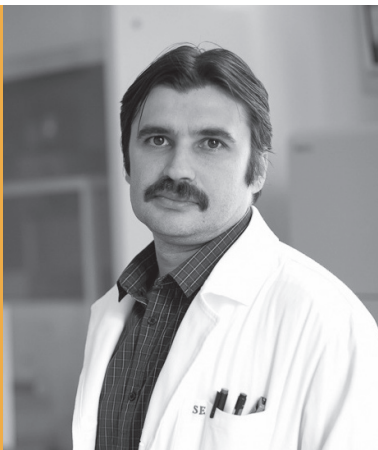
A Magyar Genom Program a **magyar lakosságot közvetlenül érinti**. Jelentősen hozzájárulhat úgy az időződő, mint a jövő generációk **közegészségügyi állapotának** javulásához, ezen keresztül egészségügyi gazdasági hasznót is jelent. Képet kaphatunk a **magyar lakosság genetikai változatosságáról**, így a precíziós orvoslásban az ország népességének genetikai sajátosságai is figyelembe vehetők majd. A Program joggal tart számot **közérdeklődésre**, kiváló alkalmat jelent a **genomika** és a **precíziós orvoslás** népszerűsítésére, megismertetésére a lakosság legszélesebb körében.



RÉSZTVEVŐK ÉS PARTNEREK

Molekuláris Onkogenetikai Munkacsoport

(Országos Onkológiai Intézet, ELKH Örökletes
Daganatok Kutatócsoport,
Beyond 1 Million Genom-B1MG hazai vezető)



A daganatos megbetegedések kialakulásáért örökletes és szerzett genetikai eltérések felelősek. Az örökletes genetikai eltéréseket hordozók azonosításával, az érintett családok folyamatos nyomonkövetésével, az időben elkezdett szűrővizsgálatokkal a daganatos morbiditás és mortalitás csökkenthető. A már kialakult szolid tumorok komplex vizsgálatával beazonosíthatók, azok a jelátviteli pályák, amelyek módosításával a legoptimálisabb kezelés válik elérhetővé.

Munkacsoportunk célja a legkorszerűbb molekuláris és sejtbiológiai módszerek alkalmazásával létrehozni az örökletes onkogenetikai kórképekért felelős gének hazai adatbázisának létrehozása és folyamatos frissítése, azoknak a variánsoknak a funkcionális jellemzése, amelyek klinikai értékelése jelenleg kétséges. Az Országos Onkológiai Intézetben működő multidiszciplináris szakmai csapat segítségével tudjuk a betegeknek a legkorszerűbb molekuláris diagnosztika eljárásokat, amelyekkel a legnagyobb sikerrel kecsegtető terápiás döntések javasolhatók. Prof. Dr. Patócs Attila

„Ha az út maga a cél, akkor egész életünket a cél közelében, hogy ne mondjam: a célban éljük le, és nem teszünk egyebet, mint hogy minden erőnket, figyelmünket, szeretetünket és tiszteletünket a lét törvényeinek fölismerésére, illetőleg a törvényekkel összhangban való cselekvésre összpontosítjuk.”

Oravecz Imre

Ritka Betegségek Munkacsoport

A ritka betegségek pathogenezisének kutatása, diagnosztikai és terápiás fejlesztései mind az USA-ban, mind az Európai Unióban az orvosbiológiai kutatások kiemelt figyelemmel követett és finanszírozott területe. Az EU-ban 30 millióra, míg hazánkban 5-600 ezerre tehető a ritka betegségek valamelyikében szenvedő embertársaink száma.

A betegek ellátásának egyik kulcstevékenysége a kóroki genetikai variánsok azonosítása, amely mind a betegség lefolyását, mind a további családtervezést, valamint az egyre nagyobb jelentőséggel bíró precíziós orvoslási megközelítések alkalmazását alapvetően meghatározza.

A létrehozandó Munkacsoport egyrészt a ritka betegségekkel kapcsolatos genetikai-genomikai adatbázisok fejlesztését, valamint az ehhez kapcsolódó hazai biobankolási tevékenységek harmonizált végrehajtását tervezi megvalósítani. További célok a prediktív és precíziós medicina irányába történő közös diagnosztikai fejlesztések, valamint az újonnan azonosított genetikai variánsok funkcionális vizsgálata, amely az érintett kórképek esetében a betegség okainak megértésén túl új terápiás célpontok azonosítását is lehetővé teszi.



„Ritka betegek és kutatók – egy életre szóló partnerség a betegségek megértése és legyőzése céljából”

Prof. Dr. Széll Márta



Onkohematológiai Molekuláris Genetikai Munkacsoport

A hematológiai malignitások patogenezisének és biológiai viselkedésének jobb megértésének, a megfelelő terápia megválasztásának záloga a betegségek genetikai hátterének részletes feltérképezése. Számos betegség rendszerszintű rendellenesség, így egy adott szöveti mintavétel reprezentativitása lehet korlátozott, a vérből végzett, ún. likvid biopszia átfogóbb képet nyújthat a betegségek biológiai viselkedésével kapcsolatban. Egyes malignus hematológiai betegségek földrajzi heterogenitást mutatnak előfordulásukban, de immunbiológiai hátterükben egyaránt, ezáltal szükséges és hasznos a magyar betegek átfogó molekuláris genetikai vizsgálata és az eredmények összevetése más országokból származó adatokkal. A fenti kihívások modern, megbízható, átfogó genomikai vizsgálatok alkalmazását igénylik, melyhez nélkülözhetetlen a nagy áteresztőképességű szekvenálási teljesítmény, valamint megfelelően precíz bioinformatikai analízis.

A munkacsoport célja az újgenerációs szekvenálási módszertan alkalmazása és fejlesztése hematológiai malignitások kapcsán, a magyar limfómás és leukémiás betegek genetikai hátterének, patogenezisének és biológiai viselkedésének jobb megértése, valamint hatékonyabb kezelhetősége céljából.



„Kis országgént a ritka malignus betegségekből nagyon kevés gyűlik össze az ország különböző központjaiban. A tudományos kutatást, a genetikai vizsgálatok fejlesztését közösen végezve szerezhethetünk csak kellő mélységű tudást a magyar hematológiai malignus betegségek kapcsán.”

*Dr. Kajtár Béla
Pécsi Tudományegyetem,
Klinikai Központ, Pathológiai Intézet*

Nemzeti Biobank és Adattárház Munkacsoport (BBMRI ERIC Magyar Csomópont)

A COVID-19 járvány kapcsán megvalósult globális együttműködések példázák, hogyan adhat nagyszámú ismert klinikumú egyén genetikai adata magyarázatot a betegség-lefolyás és kezelési protokoll egyéni különbségére. A nagy adathalmazok előre jelezhetik a veszélyeztetett állapotot kódoló genetikai konstellációt, népegészségügyi programok adat-vezérelt stratégiájának lehetnek alapjai, sőt gyógyszerfejlesztési célpontokat is azonosíthatnak. A biobankok egységesen kezelt adatbázisai fontos részei a klinikai és transzlációs kutatásoknak, a személyre szabott, adat-vezérelt döntéseken alapuló orvoslásnak.

A BBMRI Magyar Csomópont által koordinált munka eredményeként egy nemzeti biobank és ahhoz tartozó klinikai és genomikai adattárház jöhet létre, amely az EESZT-vel kommunikálva Magyarországot a nemzetközi mezőnyben is előkelő helyre emelheti a precíziós medicina implementációjában. A kialakítandó rendszer jellegzetességei: transzparencia, interoperabilitás és federált adat megosztás, azaz a nagy adathalmazok feldolgozására irányuló precíziós orvoslás megvalósításának támogatása mind K+F+I, mind a klinikai alkalmazás szintjén. Az átfogó genomi és a klinikai adatok nagy mintaszámon történő elemzése nemcsak az egyén, hanem a társadalom egészségére is kiemelkedő hatással van.

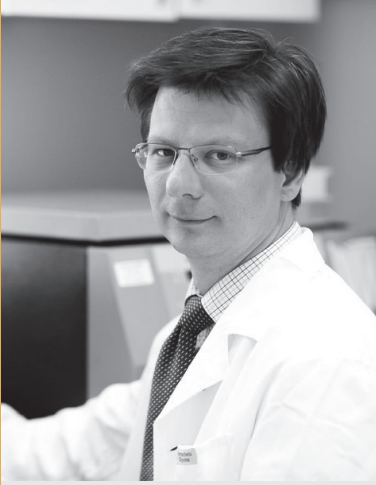


„A biológiai mintákban rejlő, valamint a beteg és a klinikus által megfigyelt adathalmazok képezik a gerincét a jövőt jelentő személyre szabott, adat-vezérelt orvoslásnak, amely megvalósításának nélkülözhetetlen feltétele a hatékony nemzeti és nemzetközi összefogás.”

Dr. Molnár Mária Judit



Bioinformatikai Munkacsoport (ELIXIR Magyar Csomópont)



A technológiai fejlődésnek köszönhetően az élettudományi kutatásokban már nem a nagymennyiségű adat generálása a fő probléma, hanem az adatok kiértékelése. A bioinformatika egy olyan új önálló tudományág, amely az omikai adatok feldolgozását, mesterséges intelligencia alapú kiértékelését, és klinikailag is alkalmazható modellek létrehozását tartalmazza. A munkacsoportunk további célja ezen elsődleges feladatok mellett az adatok, illetve a feldolgozott adatok alapján készített modellek elérhetővé tétele más kutatók és klinikai partnerek számára. A munkacsoport szoros kollaborációt ápol az ELIXIR-el, amely a bioinformatika európai szintű kutatási infrastruktúrája. Az ELIXIR-es kapcsolat lehetővé teszi, hogy a projekt megvalósítása során a már meglevő európai tudást is felhasználjuk.

„A bioinformatika teszi lehetővé, hogy a Genom Programban generált nagymennyiségű omikai adatot értelmezzük és klinikailag is alkalmazható algoritmusokat hozzunk létre.”

*Prof. Dr. Györfy Balázs
Bioinformatika Tanszék, Semmelweis Egyetem
és ELIXIR Magyarország*

Archeogenetikai Munkacsoport

Az archeogenetika, amely a régészetileg feltárt csontmaradványokból kivont DNS szekvenciák vizsgálata alapján segít következtetni egykori hordozók tulajdonságaira és rokonsági viszonyaira. Az archeogenetikai módszer megbízhatóságát és felbontását az utóbbi években nagyságrendekkel növelte az új-generációs szekvenálási módszerek alkalmazása.

Teljes genomok elemzésével fény deríthető arra, hogy egy régészeti korszak népessége egységes, vagy heterogén eredetű. Arra is információt kaphatunk, hogy mely földrajzi tájról származhattak az egyes csoportok genomösszetevői, illetve az adott népesség mely populációkkal áll közvetlen rokoni-leszármazási viszonyban. Több régészeti korszak népességének összehasonlításából kideríthető, hogy az egyes korszakok egymással folytonosak-e vagy sem, illetve milyen mértékű lehet a folytonosság. A munkacsoportunk célja a Kárpát-medencébe élő és egykor élt népcsoportok mindegyikének teljes genom szintű vizsgálata. Dinasztikus jelentőségük miatt a magyar királyok geneológiai kutatása is munkacsoportunkban zajlik.



„A történeti korokból származó genomadatok révén megismerhető a magyarság etnogenezise, így néhány év múlva sokkal biztosabban látjuk a magyar őstörténet számos kérdését.”

Dr. Neparáczki Endre

Magyarságkutató Intézet, Archeogenetikai Kutatóközpont



Egészség és Sporttudományi Munkacsoport

A fizikai aktivitás növelése nem csak minden civilizációs betegség kiegészítő terápiája, de hatékony prevenció eszköz és válasz számos társadalmi problémára is. A fizikai teljesítőképesség háttérének vizsgálatában különösen fontos az extrém teljesítményre képes sportolók vizsgálata. A biobank alapját a genomikai analízis képezi. Ez egészül ki a bioaktív molekulák omik-alapú mérésével, antropometriai mérésekkel, a testösszetétel, a mozgásmintázatok és a mentális állapot jellemzésével. Végül a genetikai háttér és a fenotípusos tulajdonságok (különös tekintettel a fizikai teljesítő képességre) kapcsolataira derül fény, amely alapján az egyénre szabott életmód - medicina tervezhető, akár korai életkorban.



„A fizikai aktivitás egyénre szabott növelése bármely életkorban és egészségi állapotban javítja az életminőséget és növeli a várható élettartamot, egyben az egyik legjobb válasz az elmúlt 150 évben megkétszereződött emberi élettartamból adódó evolúciós kihívásra”

*Prof. Dr. Ács Pongrácz
Pécsi Tudományegyetem
Egészségtudományi Kar*



RÉSZTVEVŐ AKADÉMIAI IPARI PARTNEREK



FOTÓKAT KÉSZÍTETTE: UNIVPÉCS



PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM
UNIVERSITY OF PÉCS

Várjuk azon akadémiai és ipari partnerek jelentkezését,
akik részt kívánnak venni a programban ezáltal támogatva
a személyre szabott orvoslást.



MAGYAR
GENOM
PROGRAM

www.hungen.hu | info@hungen.hu